سلسلة أمراض الغدد الصم والداء السكري والاستقلاب



الكتاب الأول

المبادئ الأساسية في معالجة قصر القامة عند الأطفال

الدكتور مصطفى محمد شوا


منتدى إقراء الثقافي

المبادئ الأساسية
في معالجة قصر القامة
عند الأطفال



سلسلة أمراض الغدد الصم
والداء السكري والاستقلاب
الكتاب الأول

المبادئ الأساسية
في معالجة قصر القامة
عند الأطفال

إعداد
الدكتور مصطفى محمد شوا
أخصائي أمراض الغدد الصم والداء السكري
عضو الجمعية الفرنسية لأطباء الغدد الصم والداء السكري



الدكتور مصطفى محمد شوا
أخصائي أمراض الغدد الصم والداء السكري
عضو الجمعية الفرنسية لأطباء الغدد الصم والداء السكري

سورية حلب هاتف ٢٢٧٩٦٩٦ ٢١ ٠٠٩٦٣ فاكس ٢٢٧١٠٠٥ ٢١ ٠٠٩٦٣
www.drchawa.com
E-mail : mchawa@scs-net.org

مقدمة

إن من أجمل اللحظات التي يعيشها المرء تلك التي يحقق فيها أحلامه وأمانيه .

ومن هنا كانت فكرة سلسلة أمراض الغدد الصم والداء السكري إحدى الأمنيات التي فرضتها علينا التطورات المتسارعة في عالم الطب وكذلك فقر المكتبة العربية بالكتب والمراجع التي تبحث في هذا التخصص من الطب ولحاجتنا الماسة لمتابعة مئات الأبحاث التي تصدر سنوياً من مختلف مراكز الأبحاث العالمية .

وقبل ذلك كله ما يحتمه علينا واجبنا الإنساني تجاه وطننا العربي ومرضانا ولكي لا نتخلف عن ركب الحضارة فإن أقل ما يمكن أن نقدمه هو شمعة صغيرة نضيئها في دروبنا عسى أن نقتدي بأسلافنا الذين صنعوا الحضارة واستعانوا بالترجمة والتعريب ليلحقوا بالحضارات التي عاصروها فسبقوها في ذلك الحين .

أسأل الله التوفيق والسداد

د. مصطفى محمد شوا

الجزء الأول

النمو الطبيعي

ومشكلة قصر القامة

وصف النمو الطبيعي

- يمثل النمو الطولي الآلية التي تسمح للفرد بالوصول إلى طول يعتبر طبيعيا في سن البلوغ.
- يعتبر الطول الوسطي الطبيعي في منطقة حوض البحر المتوسط 176 سم للرجال (من 162 سم حتى 188 سم +/- 2 DS = انحراف معياري) و163 سم للنساء (من 152 سم حتى 175 سم، +/-2 DS = انحراف معياري)[1]
- يعتمد النمو على :

1 - تمدد العظام الطويلة للأطراف السفلية.

2 - تطور العمود الفقري والجمجمة.

- يشتمل النمو على عدة مراحل مختلفة من حيث الأهمية.

مراحل النمو :

- تطور النمو الجسدي.
- تطور النمو الوزني.
- تطور محيط الجمجمة.
- تطور أجزاء الجسم وامتدادها.

A- تطور النمو الجسدي :

1 - النمو داخل الرحم :

- يعتبر هذا الطور هاماً للغاية وقد يكون اضطرابه سبب نقص الطول مستقبلاً (عند سن البلوغ).
- يمكن تقدير النمو داخل الرحم باستخدام الإيكوغرافي عن طريق دراسة

[1] الانحراف المعياري DS : هو انزياح قياسي على منحنى النمو عن الخط المتوسط بمقدار حقل واحد إما سلباً أو إيجابا.

القطر بين العظمين الجداريين وذلك في الفترة بين الأسبوع 15 و 26 أو دراسة طول عظم الفخذ حتى الأسبوع الثلاثين أو ظهور نقطة التعظم الفخذية السفلية في الأسبوع 32 فيما تظهر نقطة التعظم الظنبوبية في الأسبوع 35.

- يتأثر طول الولادة للطفل الطبيعي بعاملين أساسيين:
  1 - العامل الوراثي (طول الوالدين).
  2 - عوامل التغذية الرحمية المشيمية.
- تسمح الجداول الدولية[2] عند الولادة وتبعاً لموعد الولادة :
  1- معرفة مدى طبيعية الطول.
  2- حساب الوزن ومحيط الجمجمة PC.

وبذلك يمكن تمييز الأطفال الذين يعانون من تأخر النمو داخل الرحمي عن الأطفال الطبيعيين.

2 - النمو ما بعد الولادة :

- من عمر 0 حتى عمر 4 سنوات.
- من عمر 4 حتى سن البلوغ.
- سن البلوغ.

آ - من 0 حتى 4 سنوات :

- يعتبر الطول في هذه الفترة سريعاً فعند الولادة يحصل الطفل على 28 % من طول البلوغ فيما يحصل على 50 % من هذا الطول عندما يبلغ السنتين من العمر.
- تكون سرعة النمو الجسدي كبيرة جداً خلال السنوات الأولى وذلك ينطبق على الجنسين :

[2] الجداول الموضوعة من قبل العالم Mac Lean والتي تعطي كافة القيم اعتماداً على وزن الولادة وطول الولادة بحسب عمر الولادة بالأسابيع.

- السنة الأولى حوالي 24 cm.
- السنة الثانية حوالي 11.5 cm.
- السنة الثالثة حوالي 8.5cm.
- السنة الرابعة حوالي 6.1 cm.

• يمكننا أن نلاحظ في هذه الفترة تراجع في سرعة النمو بشكل تدريجي ربما يتوافق الطول العائلي للطفل أو المبرمج له وراثياً.

• نلاحظ إذاً في هذه الفترة ما يلي :

- صعوبة تمييز الطفل قصير القامة بين أقرانه لصغر قيمة الانحراف المعياري، ولكن بنفس الوقت يمكن ملاحظة كل تباطؤ في سرعة النمو على منحنى النمو.
- يمكن أن تشخص خلال هذه الفترة بعض الأمراض الخاصة بالنمو (مثل: سوء الامتصاص) وتعالج.

ب - من 4 سنوات حتى سن البلوغ :

• خلال هذه المرحلة من النمو تتباطأ سرعة النمو بشكل مطرد وتصل لقيم دنيا حوالي 5cm وسطياً في السنة.

• من الملاحظ أنه إذا ما طالت فترة ما قبل البلوغ فإن تباطؤ سرعة النمو يزداد حدة ليصل أحيانا إلى سرعات نمو منخفضة للغاية.

• نلاحظ إذا في هذه الفترة ما يلي :

- اعتبار كل خروج عن منحنى النمو المفترض أمراً غير طبيعي، ولا بد عندها المراقبة الدقيقة والبحث عن الأسباب المؤدية لذلك.
- ملاحظة كل سرعة نمو أقل من 4 cm والتحري عن سببها.

ج - مرحلة البلوغ :

• تتميز هذه المرحلة ببداية إفراز الهرمونات الجنسية واختلاف النمو ما بين

الذكور والإناث تبعاً للجنس.

- يتميز بدء البلوغ عند الذكور:

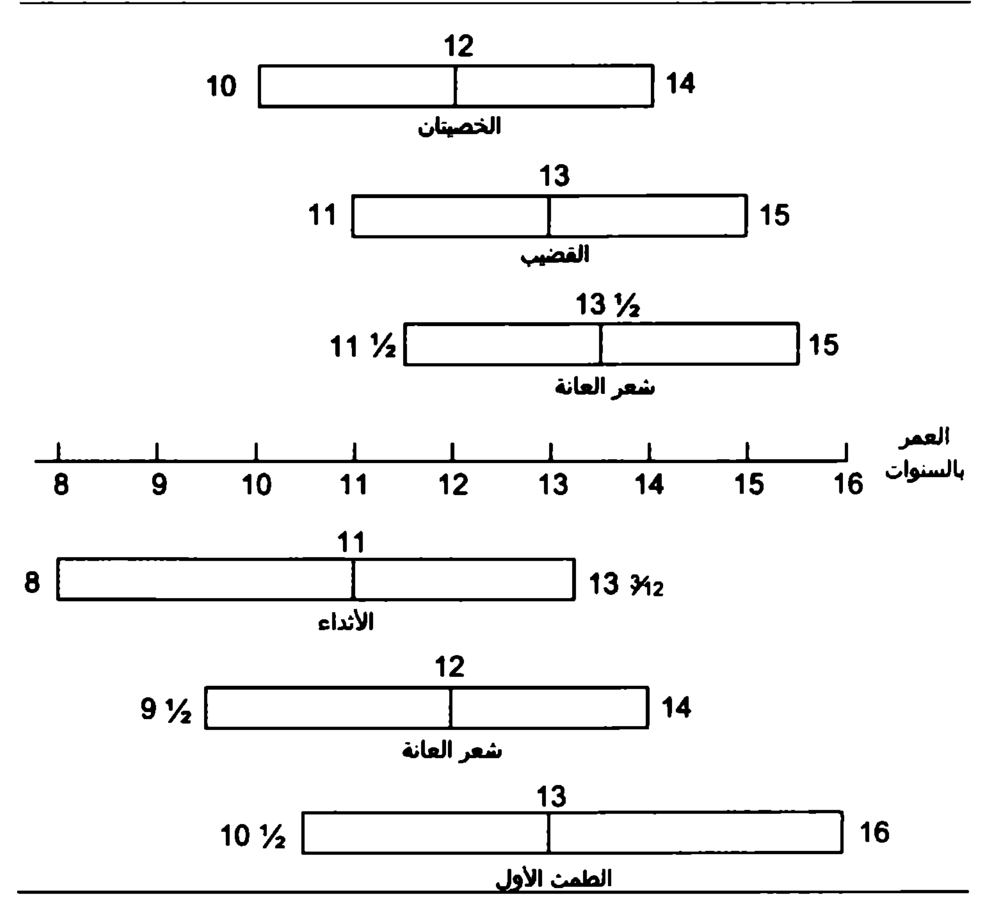
1 - زيادة حجم الخصيتين (يقدر طول الخصية في سن 11.5 وسطياً[3] بأكبر من 25 mm).

2 - كون الفترة بين ظهور العلامة الأولى (زيادة حجم الخصيتين) وبين قمة قفزة النمو العظمى التي تحدث وسطياً في سن الـــ 14 من العمر طويلة نسبياً حوالي سنتين ونصف وتقدر هذه القفزة الطولية وسطياً[4] حوالي 9cm / السنة.

---

3 يقدر حجم الخصيتين في بدء سن البلوغ أكبر من 25 ملم اعتباراً (من 10 سنوات وحتى 14 سنة) ووسطياً 11.5 سنة.

4 تقدر قفزة النمو العظمى في سن 14 سنة بـــ (من 5.5 سم حتى 11.5 سم) ووسطياً 9 سم.



الشكل 1-1 رزنامة البلوغ

3 - استمرار النمو حتى سن العشرين[5] من العمر، غير أنه لا يـــزداد طـــول الذكور بعد سنة الـــ 17 من العمر لأكثر من 1 cm / السنة.

4 - يتمتع الذكور ذوو البلوغ المبكر بقفزة نمو تـــصل إلى 10cm في ســـن الحادية عشر والنصف من العمر.

5 - حالة البلوغ المتأخر، لا تتجاوز القفزة أكثر من 8.3 cm وســـطياً في سن السادسة عشرة والنصف من العمر لدى الذكور.

- أما عند الإناث فيتميز بداية البلوغ :

1 - تطور الأثداء (بحسب مخطط تورنر)[6]، وتظهر هذه العلامة حوالي السنة 11 وسطياً[7] من العمر.

-2 كون الفترة بين ظهور العلامة الأولى (تطور الأثداء) وبـــين قفـــزة النمـــو العظمى عند الإناث قصيرة نسبياً تقدر بسنة واحدة وسطياً وتقدر بـــــ 8 سم وسطياً[8].

-3 كون تسارع النمو عند الإناث أكبر مما هو عند الذكور وتحدث مابين 12 سنة و12.5 سنة من العمر.

-4 استمرار النمو حتى سن الثامنة عشر[9]، غير أن الفتاة لا تزداد لأكثر من 1cm طولاً بعد سن السادسة عشر.

-5 ظهور الدورة الشهرية الأولى في سن الـــ 13 من العمر وسطياً، وبـــأن

---

5 بين عمر الحادية عشر ونصف وسن العشرين سنة ينتقل الذكر من طول 143cm إلى 173 cm وسطياً ليحقق بـــذلك زيادة في الطول مقدارها بـــ 32 cm وسطياً.

6 تصنيف تورنر يفصل تطور الأثداء عند البنات بحسب مراحل البلوغ إلى خمسة مراحل.

7 بدء تطور الأثداء عند الإناث وسطياً في سن 11 سنة (من 8 حتى 13 من العمر).

8 تقدر قفزة النمو العظمى عند الإناث بـــ 8 سم وسطياً (من 4.5 سم حتى 10.5 سم).

9 تنمو الفتاة خلال فترة البلوغ حوالي 23cm وسطياً، لتنقل من 140.7 في السنة الحادية عشر من العمر حـــتى 163.3 cm في السنة الثامنة عشرة.

الفتيات في هذا العمر يكن بطول 154 cm وسطياً، وهكـــذا يبقـــى لديهن 8 إلى 9cm من الطول الذي سيحصلن عليه لاحقاً.

6- تمتع الإناث ذوات البلوغ المبكر بقفزة تصل إلى 8cm في سن التاسعة والنصف من العمر.

7- في حالة البلوغ المتأخر لا تتجاوز القفزة العظمى الـــ 6.9 cm وســـطياً في السنة الثالثة عشرة والنصف لدى الإناث.

- عموماً في كلا الجنسين تكون بداية البلوغ هي نفسها بداية قفزة النمو.
- قد نلاحظ اختلافاً كبيراً في سير النمو أثناء البلوغ بين الجنسين : ففتـــاة في الثالثة عشر من العمر قد تتكون بشكل كامل وبطـــول 170 cm (+ 2 DS انحراف معياري)، في نفس الوقت يكون هناك ذكر غير بالغ وبنفس العمـــر وبطول 138 cm (- 2 DS انحراف معياري).
- كما قد نجد اختلافات في الطول بين الأفراد من نفس الجنس : ففي سن الرابعة عشرة يكون الطول الوسطي للذكور 160 cm مع حدود طبيعية تتراوح بـــين 145 cm وحتى 180 cm أي 35 cm كفرق في الطول. (2DS= 35 cm).
- تخلص ما يلي :

كبير في الأطوال تبعاً للجنس والعمر وسن بداية البلوغ.

قيقة لتطور البلوغ، الأمر الذي يتحقق بفضل تصنيف تورنر.

تطور البلوغ عند الذكور

تطور الأعضاء التناسلية :

G1 – ما قبل البلوغ، أعضاء تناسلية غير محرضة.

G2 – نمو كيس الصفن والخصيتين (أكبر من 25mm طولاً)، تصبغ كيس الصفن.

G3 – استطالة القضيب متبوعة بنمو الصفن والخصيتين (أكبر من 35 mm طولاً).

G4 – استطالة وثخانة القضيب وزيادة حجم الصفن والخصيتين (أكبر من 40 mm طولاً).

G5 – تمام البلوغ بحصول الخصيتين على طول أكبر من 45 mm.

تطور الشعر :

P1 – لا يوجد أشعار جنسية.

P2 – بعض الأشعار الطويلة الملونة في المناطق الجنسية.

P3 – ظهور شعر أسود ملتف ولكنه مشتت على العانة.

P4 – أشعار أكثر كثافة ولكنه لا يتجاوز العانة.

P5 – أشعار تتجاوز العانة وتمتد إلى الجزء العلوي على الوجه الداخلي للفخذين.

الشكل 1-2 تصنيف درجات البلوغ تبعاً لتصنيف تورنر

تطور البلوغ عند الإناث

تطور الأثداء :

S1– لا يوجد أي تطور للأثداء.

S2– ارتفاع حلمة الثدي بواسطة غدة صغيرة،ازدياد مساحة اللعوة (المنطقة المصطبغة المحيطة بالحلمة)

S3– بروز ظاهر للثدي مع تصبغ واضح في الحلمة و اللعوة وتكون اللعوة في امتداد الثدي.

S4– ازدياد حجم الثدي مع بروز اللعوة مقارنة مع قاعدة الثدي.

S5– ثدي بالغ، جيد التطور.

تطور الشعر :

P1- لا يوجد شعر

P2- ظهور بعض الشعر الطويل الأسود المتفرق، وذلك على الشفرين الكبيرين أو منطقة العانة.

S3- شعر أسود يغادر منطقة العانة.

S4- شعر يغادر بشكل مثلثي ذو قاعدة متضايقة نحو العانة.

S5- شعر بشكل مثلثي على العانة، مع مراعاة الفخذين.

S6- شعر كثيف ينتشر على الوجه الداخلي للفخذين

الشكل 1-2 تصنيف درجات البلوغ تبعاً لتصنيف تورنر /تابع/

B - تطور النمو الوزني:

- يسير النمو الوزني على توازٍ مع النمو الطولي، ولتوضيح ذلك يستلزم فهم ما يسمى BMI[10] (دليل الكتلة الجسمية) والذي يحسب ببساطة من العلاقة $P(kg) / T^2(m^2)$ ويعطي هذا الدليل انعكاس حقيقي عن الكتلة الجسدية.
- لدى الأطفال، يتغير هذا الدليل مع العمر:

1 - لدى الذكور مثلاً، يمر هذا الدليل بقيمة عظمى عند الشهر 12 وسطياً حوالي $17.2\ kg/m^2$، ليتناقص بعد ذلك ويمر بقيمة دنيا بعمر الـ 6 سنوات حوالي $15.6\ kg\ /m^2$ وسطياً ليعود بالارتفاع بعد ذلك ليصل لقيمة قريبة من قيمة البلوغ $22\ kg / m^2$ في حوالي السنة العشرين من العمر.

2 - يدعى ارتفاع قيمة BMI بعد السنة السادسة بالقفزة الوزنية، وإذا حدثت هذه القفزة مبكراً وبشكل زائد فهي تحمل خطورة لحالة سمنة

[10] BMI (body mass index) دليل الكتلة الجسمية.

لاحقة في سن البلوغ.

3- تسمح منحنيات BMI بمراقبة دقيقة ومستمرة لتطور الوزن.

C - تطور محيط الجمجمة

1- يعتبر هذا التطور مستقلاً عن تطور الطول.

2- عند الولادة، لدى الذكور مثلاً يكون محيط الجمجمة قد حصل بالفعل على 62% من قيمته عند البالغ، فيما لا يكون الطول قد حصل سوى على 30% من قيمته عند البالغ.

3- بين الولادة والسنة الثالثة يزداد محيط الجمجمة بمقدار 1.5cm

4- بين السنة الثالثة والثامنة عشرة يزداد 5.5cm

5- يكون الفرق بين الذكر والأنثى بحدود 1cm خلال كامل النمو.

D- تطور أجزاء الجسم وامتدادها :

1- يتم قياس الأجزاء العلوية والسفلية بإجراء عملية طرح رياضية.

طول الجزء السفلي = الطول – طول الجزء العلوي (SS).

2- لدى الذكور ذوي العمر الصغير، يكون الجزء العلوي أكبر من السفلي، والنسبة تساوي 1.9 عند الولادة.

3- تتقارب هذه النسبة من الواحد عند البلوغ.

4- تصل النسبة السابقة إلى 1.15 عند البالغ.

5- أما عند الإناث فيكون التطور موافقا لنظيره عند الذكور، وتكون النسبة عند البالغة بالقيمة 1.17.

العمر العظمي

- يعبر العمر العظمي عن كمية التعظم الهيكلي، ويسمح بتقدير العمر الفيزيولـوجي للفرد، ويسمح لنا بإعطاء تأكيد حالة التعظم الكامل.
- عملياً تبقى دراسة العمر العظمي وسيلة بسيطة و موثوقة لتقدير درجة تعظم غضاريف النمو مقارنة مع العمر الزمني للطفل.
- تتعدد تقنيات تقدير العمر العظمي :

1- حتى الشهر الثالث يمكننا الاستعانة بصورة الركبة والعرقوب الأيسر.

2- تظهر نقطتا عظم الكعب والكاحل قبل الولادة تماماً وكذلك نقطة الفخـذ السفلية، والنقطة الظنبوبية والرسغية. (وتسمى هذه النقاط بنقاط بيكلارد).

- تعطي تقنيات أخرى معلومات أكثر دقة وتحديداً عن حالة التعظم :

آ. لدى الرضع ذوي العمر الأكبر من ثلاثة أشهر توضح تقنية Lefèvre et Koifman ظهور نقاط التعظم للأطراف السفلية والعلوية، والتي يتطلب لتحقيقها أخـذ صورة شعاعية لنصف الهيكل العظمي الأيسر.

ب. لدى الأطفال الأكبر سناً، تكون الطريقة الأكثر استخداماً لتقـدير العمـر العظمي هي طريقة أطلس Greulich et Pyle والذي يحدد زمن ظهور نقـاط التعظم لعظام الرسغ واليد اليسرى، وتعتبر هذه التقنية لدى خبراء التـصوير الشعاعي موثوقة وجيدة.

ج. في فرنسا طور Sempé تقنية تسمح بتحديد نقاط التعظم بطريقة رقمية مبرمجة وهي دقيقة للغاية غير أنها طويلة الإجراء.

طرق التنبؤ بالطول

1- تعتبر طريقة Pinneau et Bayley الأكثر استخداما و موثوقية، وهي تـــستخدم اعتباراً من عمر عظمي أكبر 6 سنوات وعند الأطفال الـــذين لا يعـــانون مـــن اضطراب في النمو.

* تنطلق هذه الطريقة من العمر العظمي الذي يتم تحديـــده بمـــساعدة أطلـــس Pinneau et Bayley والذي يسمح بمعرفة درجة النضوج البنيـــوي للطفـــل وحساب الطول المتوقع.

* يتم التنبؤ بالطول بتقسيم طول الطفل على نسبة محسوبة للتعظم، وهي تأخذ بالاعتبار حقيقة أن العمر العظمي قد يكون متقدماً أو طبيعيـــاً أو متـــأخراً مقارنة مع العمر الزمني.

2- تستخدم تقنيات أخرى معايير متعددة، مثـــل جـــدول Whithouse, Tanner أو جدول Roche Wainer Thisen وتستخدم هذه الأخيرة مفهوم الطول مـــضطجعاً والطول الوسطي للأبوين و العمر العظمي للطفـــل المحـــددة بواســـطة أطلـــس Greulich et Pyle.

فيزيولوجيا النمو وأمراضه

- تتعلق زيادة الطول بجزئها الأكبر باستطالة العظام طولياً، بواسطة ازدياد عدد الخلايا الغضروفية في مناطق الاتصال.

علاقة غضاريف النمو بالعظام :

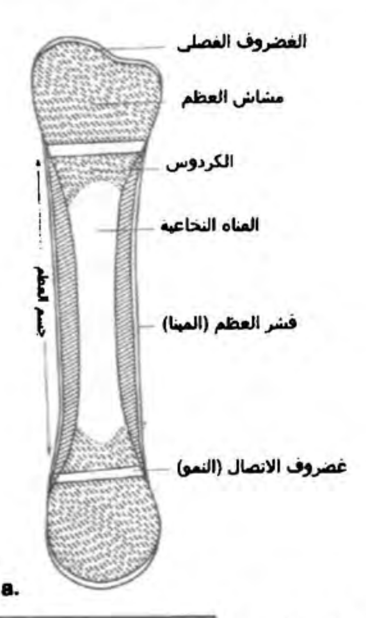
- تتكون العظام الطويلة من جسم العظم diaphyse ومشاشين épiphyse، ويرتبط هذان الجزآن عن طريق منطقة تدعى الكردوس métaphyse.
- يتوضع غضروف النمو بين الكردوس وجسم العظم وهو يتمتع بدورين اثنين (الشكل 1.3)

1- يسمح باستطالة العظام طولياً عن طريق تكاثر الخلايا الغضروفية.

2- يسمح بتكون ملاط أو مطرق عظمي matrice يمنح القساوة للعظام الطويلة.

- يتكون غضروف النمو من أربع مناطق متتالية نسردها بدءاً من المشاش باتجاه الكردوس métaphyse:

1. منطقة الادخار.
2. منطقة التكاثر.
3. منطقة التكبير الخلوي والتضخم.
4. منطقة التمعدن والتصلب.





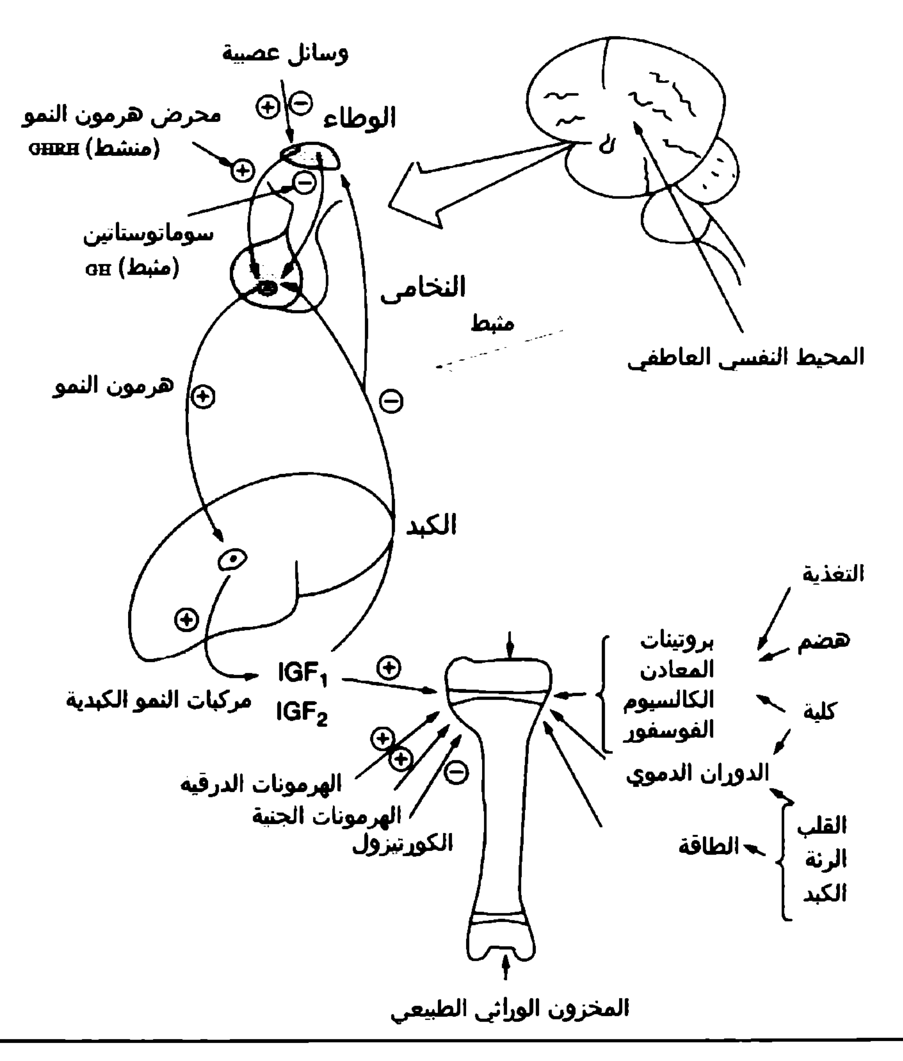
الشكل 1-3 بنية العظام الطولية وغضروف النمو

A (مخطط طولي للعظم. B (البنية الوعائية للغضروف مع الملحقات الأخرى.

- تتوالد الخلايا في منطقة التكاثر، وتستطيع كل خلية أن تولد 30 نسخة منها تنتظم بشكل أعمدة خلوية تمتد حتى منطقة التضخيم.
- على مستوى الكردوس، تأخذ الخلايا البانية للعظم على عاتقها إفراز الملاط العظمي الذي يتمعدن ويتصلب فيما بعد ليشكل النسيج العظمي، وتتوضع في نفس المكان خلايا من أصول مختلف مشكلة جملة البالعات الخلوية وحيدة الخلية.
- تؤمن هادمات العظم عملية امتصاص النسيج العظمي، وتتحقق بذلك عملية التوازن بين البناء والهدم العظمي الذي يستمر مدى الحياة، وتؤمن هذه الآلية استطالة العظام طولياً حتى تتعظم غضاريف النمو وذلك عند نهاية البلوغ.

العوامل المؤثرة في النمو

- وهي عوامل متعددة متفاوتة الأهمية تؤثر بطرق مختلفة بحسب عمر الطفل.



الشكل 1-4 العوامل المؤثرة في النمو

- وتصنف هذه العوامل في عدة مجموعات :

1- العوامل البنيوية.

2- العوامل الطاقية التي تعتمد على الأجهزة الأساسية للتغذية.

3- العوامل النفسية

4- العوامل الغدية الصماوية.

A - العوامل البنيوية :

حيث تتمثل في ثلاثة عناصر رئيسة وهي :

- المخزون الوراثي.
- البنية الغضروفية العظمية.
- عوامل النمو.

آ - المخزون الوراثي :

- تترافق الكثير من الشذوذات الوراثية بنقص في طول الطفل ولكن من المستحيل في أغلب الحالات أن نربط بين الاضطرابين بشكل دقيق لأنه من المحتمل أن آلية النمو الطبيعية تعتمد على الكثير من العوامل الوراثية والتي لا نعرفها بعد حيث تتدخل هذه المكونات الوراثية بشكل يومي ويبدو من الواضح أن هناك ارتباطاً وثيقاً بين طول الطفل وطول أبويه.

مرضياً:

- إن مثال تثلث الصبغي Trisomie مميز جداً لحالة ارتباط الاضطراب الوراثي مع اضطراب الطول (الطول المتوسط للبالغين في هذه الحالة هو – 2DS انحراف معياري عن الطول الطبيعي للبالغين).
- تترافق متلازمة تورنر Turner بقصر القامة عند البنات والتي تنجم عن عيب في الصبغي X حيث أن الطول النهائي للفتاة المصابة هو حوالي 142 cm وتتراوح حدود الطول في هذه المتلازمة بين 132 cm و153 cm (- 2 DS انحراف

معياري).

- كقاعدة عامة : تعتبر الشذوذات الوراثية سهلة التشخيص لأنها تترافق مع عيوب مورفولوجية وأحياناً تأخر عقلي تعبّر عن وجود الشذوذ، لكن في متلازمة تورنر Turner قد تكون المظاهر السريرية غير واضحة.
- لا يجب بسبب قلة حدوث هذه متلازمة تورنر (2500/1 بين كل مولودة أنثى) أن نستبعد الشك بها عند كل فتاة قصيرة الطول.

ب - البنية العظمية و الغضروفية:

- يمكن للشذوذات التي تصيب البنية العظمية أو الغضروفية أن تبطىء من النمو الطبيعي وقد أظهر التقدم الحاصل في علم البيولوجيا الجزيئية التنوع الكبير في آليات هذه الشذوذات.
- ليس من الضروري أن تصيب هذه الشذوذات التركيب الجزيئي لمكونات الغضروف مثل ألياف الكولاجين ولكن أحياناً يمكن أن تصيب الآليات المسؤولة عن توضع هذه المكونات في مكانها الصحيح بسبب طفرات تطرأ على المورثات العاملة في هذا المستوى مثال ذلك مرض (اللاتصنع الغضروفي) أو (نقص التصنع الغضروفي).

أنواع الصور الشعاعية المجراة في حال الشك بآفة عظمية أو غضروفية

1. صورة أمامية وجانبية للقحف.
2. صورة أمامية وجانبية للفقرات الظهرية القطنية.
3. صورة أمامية للحوض.
4. صورة أمامية للركبة اليسرى.
5. صورة أمامية للساعد الأيسر.

- وقد وصفت الكثير من الأمراض منها ما هو سهل التشخيص لوجود قصة عائلية

أو لوجود عيوب شكلية واضحة والبعض الآخر أكثر غموضاً يستوجب الاستقصاء عنها بالفحوصات الشعاعية الموجهة.

ج - عوامل النمو:

- تتدخل في عملية نمو الفرد على كافة المستويات.
- إن الاضطراب في هذه العوامل هو السبب الكلي أو الجزئي في الشذوذات التي تطرأ على النمو والتي يمكن تمييزها في العديد من التناذرات.

B - العوامل الطاقية التي تعتمد على الأعضاء الأساسية للتغذية:

- يمثل النمو بالنسبة للعضوية عملية استهلاك ضخمة للطاقة وبالتالي كل نقص مزمن في موارد الطاقة يمكن أن تبطيء من نمو الطفل وزناً وطولاً وسوف نناقش عدة جوانب لهذه المسألة :

1- توافر الأغذية المولدة للطاقة والبانية.
2- وظيفة الأعضاء الكبيرة التي تسمح بامتصاص وتحويل الغذاء للطاقة.
3- وظيفة الأعضاء الكبيرة المسؤولة عن توازن الوسط الداخلي واستتبابه.
4- وظيفة الأجهزة الكبيرة التي تسهم في الوارد الإجمالي للطاقة.

1 - توافر الأغذية المولدة للطاقة والبانية :

- تتنوع هذه الأغذية بشكل كبير جداً من حيث :

1- كمية الطاقة التي تمد العضوية بها: سكريات – دسم.
2- إسهامها في البناء: بروتينات – دسم – كالسيوم – فوسفور.
3- كونها ضرورية للنمو كالفيتامينات أو ما يسمى العناصر النادرة oligo-éléments.

- إن النقص المزمن في توافر هذه الأغذية الطاقية والبنيوية يمكن أن يبطيء بشكل خطير نمو الطفل وزناً وطولاً.
- يمكن لعوز هذه الأغذية أن يكون مرتبطاً بنقص الوارد كما هو الحال في البلاد النامية أو المجاعات كالعوز الشامل أو الجزئي للبروتينات (مرض كواشيركور

Kwashiorkor) حيث تؤدي هذه الأعواز إلى اضطرابات خطيرة في طول الطفل ووزنه وذكاءه.

- يمكن أن ينتج العوز الطاقي عن اضطرابات في امتصاص الأغذية من الأمعاء كما نرى في عدة أمراض معوية أو آفات التي تصيب ملحقات الجهاز الهضمي مثل:(الداء الحشوي - داء كراون - داء اللزاج المخاطي).
- أحياناً يتم تشخيص هذه الآفات بسهولة أمام وجود نقص واضح في الوارد الغذائي أو وجود أعراض وظيفية دالة على وجود المرض (إسهال مزمن - اضطرابات بطنية - ضعف عام).
- في مرض الكساح يندر حصول تأخر في طول الطفل لأنه يتم تشخيص المرض سريرياً قبل أن يؤثر على طول الطفل.

2 - وظيفة الأعضاء الكبيرة التي تسمح بامتصاص وتحويل الغذاء للطاقة:

- يتم استقلاب الركائز الغذائية بواسطة تفاعلات استقلابية معقدة تعتمد على الكبد بشكل كبير جداً.
- من النادر أن يتم تشخيص مرض كبدي نتيجة لوجود عيب في الوزن والطول، على العكس فإنه يمكن ملاحظة تباطؤ في النمو خلال مرض كبدي مشخص.

3 - وظيفة الأعضاء الكبيرة المسؤولة عن توازن الوسط الداخلي واستتبابه:

- يُعَدَّ استقرار الوسط الداخلي من الأمور الأساسية بالنسبة للعضوية حيث تؤدي التغيرات في الـ PH أو التوازن الشاردي أو المائي إلى اضطرابات في النمو وبشكل خفي غالباً.
- يؤدي القصور الكلوي المزمن لاضطراب النمو.
- كذلك فإن الفقدان المزمن للماء في البيلة التفهه المركزية أو الكلوية المنشأ أو

الحماض النبيي المزمن يمكن أن يؤثر أيضاً على النمو.

- كذلك وصفت عدة حالات من تأخر الطول في حالات نقص البوتاسمية المزمن الناتج عن أسباب مختلفة.
- يجب الإشارة إلى أن بعض هذه الآفات قد تكون صامتة muets لذلك يجب إجراء الاستقصاءات المتممة التي تؤكدها أو تنفيها في حال الشك بوجودها.

4 - وظيفة الأجهزة الكبيرة التي تسهم في الوارد الإجمالي للطاقة:

- بشكل رئيسي إنهما القلب والرئتان حيث يجب أن يكون اعتلالهما شديداً جداً حتى يؤدي ذلك لتباطؤ النمو.
- تُكتَشَف أمراض القلب والرئتين بسهولة وإن وجود اضطراب في النمو لا يعني وجود إصابة ولكن أحياناً من الممكن حصول اضطرابات في النمو نتيجة للإصابة القلبية أو الرئوية.
- في الأمراض القلبية الشديدة مثل الاعتلال القلبي الزراقي (cyanogène) يكون التأثير ضعيفاً على اضطراب الطول لذلك من الهام جداً قبل اتهام العضلة القلبية بمسؤوليتها عن اضطرابات النمو البحث عن أسباب أخرى: مثل التناذرات المشوِّهة أو الوراثية (تناذر Noonan — تناذر Williams).

C - العوامل النفسية:

- من المعروف اليوم أن البيئة النفسية السلبية التي يعيش فيها الطفل تبطئ بشدة من نموه وذلك بمعزل عن العامل الغذائي فقد أكدت دراسات عديدة بأن إبعاد الطفل عن الوسط المرضي يسمح بتصحيح النمو بسرعة كبيرة.
- هذه الظاهرة وضحت هرمونياً حيث أثبتت الاستقصاءات لوظيفة هرمون النمو نقص في الاستجابة لهرمون النمو بعد التحريض لدى الطفل المضطرب نفسياً لكن يمكن تصحيح الاستجابة الهرمونية بسرعة بعد معالجة الطفل نفسياً.
- البحث في البيئة المحيطة بالطفل غالباً ما يدل على وجود اضطراب لدى الأبوين

فغالباً ما تكون الأم مصابة بالاكتئاب، منعزلة، سيئة الأمومة، مهملة وكثيراً ما تكون حالة الرفض أو الإهمال من قبل الأم لطفلها تخص أحد الأطفال فقط دون إخوته مما يخلق حالة "حقد متبادل بين الأم والطفل".

- عند صعوبة التشخيص نقوم بفصل الأم عن طفلها لمدة لا تقل عن 3 أشهر مما يسمح بتأكيد ما إذا كانت الاضطرابات التي يعاني منها الطفل بدأت بالتعافي مما يؤدي إلى تصحيح النمو، وفي بعض الحالات يكون تصحيح النمو مذهلاً.

D - العوامل الغدية الصماوية:

- الهرمونات الدرقية T3،T4.
- الهرمون النمو GH.
- الهرمونات الجنسية.
- الكورتيزول.

- تعتبر ضرورية لتناسق النمو والوصول بالطفل إلى طول نهائي طبيعي.
- تؤثر الهرمونات مباشرة على غضاريف النمو مما يؤدي لتضاعف الخلية الغضروفية ونضجها واستبدالها بخلايا مكونة للعظم.

آ - الهرمونات الدرقية T3 وT4:

1- تلعب دوراً هاماً في تطور ونمو الجنين.

2- T4 هو الهرمون الدرقي المُخزَّن.

3- T3 هو الهرمون الفعّال على النسج المستهدفة.

4- يتحول T4 إلى T3 بعملية نزع اليود ويؤدي عوز الهرمونات الدرقية لاضطراب شديد النمو.

- في حال قصور الغدة الدرقية الخلقي يكون طول المولود طبيعياً، ولكن عند عدم المعالجة تتباطأ سرعة النمو بسرعة كبيرة.
- يتيح اكتشاف قصور الغدة الدرقية الولادي حالياً البدء بمعالجة سريعة للأطفال

قبل اليوم الخامس عشر(قبل J15) وبالحصول على نمو طبيعي جداً.

- نذكر في هذا الخصوص بأن اختبار تقصّي قصور الدرق الولادي لا يسمح إلا بتشخيص قصور الغدة الدرقية الولادي الناتج عن اضطرابات درقية محيطية حيث تكون قيم TSH مرتفعة وهو لا يتيح بتشخيص القصور الدرقي المركزي (نسبته3-5% من الحالات) والذي يمكن كشفه متأخراً عندما يظهر العيب في الطول بوضوح.
- أثناء الطفولة وفي جميع حالات قصور الدرق المكتسَب المركزي أو المحيطي يحدث اضطراب خطير في النمو ومن السهل تأكيد تشخيص قصور الدرق بواسطة:

1- إجراء العمر العظمي والذي يكون متأخراً بالمقارنة مع طول الطفل، ويكون العمر العظمي أيضاً متأخراً بالمقارنة مع عمر الطفل.
2- معايرة الهرمونات الدرقية الحرّة FT4 وFT3 التي ينخفض تركيزها عند وجود نقص في النمو.
3- معايرة الـ TSH والذي لا يرتفع إلا في حالات قصور الدرق المحيطي، أما في حال انخفاضها (TSH و الهرمونات الدرقية) ليس بالضرورة أن يكون مميِّزاً لقصور الدرق المركزي.

ب - المحور الموجه للنمو Axe Somatotrope:

- إن هرمون النمو GH هو هرمون عديد الببتيد يتشكل من 191 حمض أميني.
- يتم إفرازه من قبل خلايا متخصصة في النخامى الأمامية وذلك تحت تأثير تنظيم ثنائي من قبل المهاد :

1- تنظيم إيجابي بواسطة هرمون GHRH (growth hormone releasing hormone) الهرمون المُطلق لهرمون النمو.
2- وتنظيم سلبي بواسطة السوماتوستاتين.

- إن هذا التنظيم الثنائي هو المسؤول عن إفراز نبضات هرمون النمو GH (growth hormone)

وذلك بتواتر أعظمي أثناء الليل.

- يتم نقل الـ GHRH والسوماتوستاتين من المهاد إلى النخامى بواسطة نظام نقل مهادي نخامي عبر السويقة النخامية التي تتألف من محاور لخلايا عصبية متوضعة داخل التجويف فوق البصري.
- تقوم هذه الخلايا أيضاً بتصنيع الهرمون المضاد للإدرار وتنقله إلى النخامى الخلفية التي تقوم بتخزينه وإطلاقه في الدوران الدموي.
- يمكن أن تؤدي الاضطرابات في المنطقة المهادية أو في منطقة السويقة النخامية إلى اضطراب الإفراز الطبيعي لهرمون النمو GH.
- لا يؤثر الـ GH مباشرة على غضروف النمو ولكنه يرتبط بـالبروتين GHBP الرابط لهرمون النمو الذي ينقله في الدوران الدموي بعد ذلك.
- يرتبط GH مع مستقبل نوعي له في مستوى الخلية الكبدية بشكل رئيسي حيث يؤدي إلى اصطناع IGF1 (Insulin like growth factor 1) الأنسولين المحب لهرمون النمو والذي يعتبر الهرمون الفعال الذي يؤثر على الخلية الغضروفية لغضروف النمو.
- يرتبط IGF1 أثناء نقله مع بروتينات رابطة والتي يوجد منها ستة أنواع وهي تغيّر من توافر IGF1 على مواقعه وتحميه من التخرب.
- يُصطَنع GHBP وIGFBP3 بشكل مرتبط بـ GH ويعكس قيمهما إلى حد ما معدَّل إفراز هرمون النمو GH.
- يقوم IGF1 الجائل في الدوران بتنظيم إفراز الـ GH بواسطة التلقيم الراجع السلبي Feed back على المستوى المهادي والنخامي.
- يتثبت الـ IGF1 في مستوى الخلية الغضروفية على مستقبل نوعي يحث بدوره آلية خلوية مفعِّلة للنمو غير معروفة جيداً حتى الآن.
- إن تعقيد النظام الموجِّه للنمو من وجهة النظر التشريحية أو الكيميائية الحيوية أو

الجزيئية هو السبب في العدد المرتفع من الاضطرابات المشاهَدة.

- إنّ الأسباب التشريحية والخلوية هي الأسباب المرضية الأكثر شيوعاً وذلك إما :

1- بسبب اضطراب في تطور المنطقة المهادية – النخامية.
2- أو اضطراب في تمايز الخلايا المفرزة لـ GH.
3- أو إصابة مرضية ناتجة عن انضغاط أو تنخر في أحد عناصر المحور الموجَّه للنمو.
4- أما الأسباب الأخرى فهي نادرة. فهناك حالات يكون فيها الـ GH المُفْرَز ذا بنية شاذة، غير فعال حيوياً، وحالات أخرى يكون فيها مستقبل الـ GH شاذاً (قزامة نمط لارون Laron).

ج - الهرمونات الجنسية:

- تلعب دوراً هاماً أثناء الطور الثالث للنمو في فترة البلوغ، وهي السبب في حصول قفزة النمو النهائية التي تسمح للمراهق أن يبلغ طوله النهائي.
- تملك هذه الهرمونات تأثيراً مضاعفاً:

1- زيادة سرعة النمو.
2- تعظم غضاريف النمو الذي يؤدي إلى التحام مناطق الاتصال معلناً نهاية النمو.

- تشرح هذه الآلية حقيقة أن الطفل الذي يكون لديه إفراز مبكر للهرمونات الجنسية (في حالة البلوغ المبكر أو البلوغ المبكر الكاذب) بأنه سيعاني في حال عدم المعالجة من قصر في طوله النهائي وذلك بسبب الالتحام و التعظم المبكر لغضاريف النمو وهذا ما يفسّر خطورة استعمال البانيات anabolisants أثناء الطفولة.
- ثبتَ حالياً بأن التعظم الغضروفي يعتمد لدى كلا الجنسين على الأستروجينات.
- عند الطفل الذكر ينتج الاستراديول من التستوسترون بعملية تأريج aromatase وهذا ما يشرح أن النضج العظمي لدى الفتاة أسرع بكثير منه عند الطفل الذكر وبالتالي فإن الفتاة تتمتع بفترة نمو أقل وطول نهائي أقل من الذكر.

د - الكوريتزول:

- ليس لهذا الهرمون في الحالة الفيزيولوجية أي دور في النمو ولكن مع ذلك في حالة فرط الكورتيزولية الداخلية المنشأ (تناذر كوشينع) أو الخارجية (معالجة مطولة بالكورتيزونات) يؤدي ذلك لتراجع صريح في منحنى النمو مع تباطؤ في سرعة النمو.
- عملياً يجب أن تناقش كل معالجة كورتيزونية طويلة عند الطفل، وفي حال الضرورة يجب تخفيض الجرعة إلى أقل جرعة فعالة ممكنة وإعطاؤه الكورتيزون إذا كان ممكناً بالتناوب (مرة كل يومين)، أما بالنسبة للمعالجة الكوريتزونية عن طريق الانشاق في حالة الربو فلا يبدو أن لها تأثيراً ضاراً على النمو في الجرعات المعطاة عادة.
- في نهاية هذا التحليل للعوامل المتعددة التي تتدخل في النمو الطبيعي ومن أجل تسهيل البحث عن دورها في قصر طول قامة الطفل، قمنا بتصنيفها في مجموعات حسب الأمراض التي يمكن أن تنشأ عنها.

جدول II.1: المجموعات الامراضية حسب العوامل المتعددة التي تتداخل في النمو
• <u>المجموعة 1: عوامل بنيوية:</u> - الوراثة - البنية العظمية والغضروفية - عوامل النمو (وهي المنشأ في التناذرات المشوِّهة للشكل المصنَّفة منها وغير المصنَّفة). • <u>المجموعة 2: العوامل الطاقية المعتمدة على الأجهزة الكبرى وعلى التغذية:</u> - الوارد الغذائي. - الأجهزة التي تسمح بامتصاص الغذاء. - الأجهزة الكبرى التي تساهم في توازن الوسط الداخلي. - الأجهزة الكبرى التي تساهم في الواردات الطاقية - الارتباط الجنيني المشيمي (الذي من الممكن أن تؤدي اضطرابا ته إلى تأخر النمو داخل الرحم RCIU). • <u>المجموعة 3: العوامل الغدية الصماوية:</u> - الهرمونات الدرقية. - هرمون النمو وIGF1 - الهرمونات الجنسية - الكوريتزول • <u>المجموعة الرابعة: العوامل النفسية والعوامل الأخرى.</u>

• يبين هذا الجدول ترتيب كل المعطيات المتوافرة ويساعد على التفكير بشكل منسجم أمام مشكلة قِصَر القامة. كما سنرى ذلك لاحقاً.

الإجراءات التي يجب اتخاذها أمام الطفل الذي يعاني من قصر القامة

- يشكل تأخر الطول حافزاً شائعاً لاستشارة الطبيب المختص حيث من الواجب مراقبة هؤلاء الأطفال باهتمام لنكتشف الذين يُحتمل وجود قصر القامة لديهم ويمكنهم أن يستفيدوا من المعالجة.
- غالباً ما تُنْصَح عائلة الطفل بالانتظار حتى يتم تحليل حالة الطفل بشكل جيد.

متى نقلق؟

- يجب إجراء تشخيص قصر القامة المرضي باكراً ما أمكن لدى الطفل لأن حالة الطفل قد تتطلب معالجة طويلة الأمد فمن جهة لبدء المعالجة باكراً ما أمكن ومن جهة أخرى يمكن أن يكون تراجع النمو الإشارة الأولى لآفة غامضة خطيرة (كما في أورام المنطقة النخامية المهادية من نمط الورم القحفي البلعومي).
- إن الحالات التي نقوم فيها باستقصاء قصر القامة عند الأطفال متنوعة:

a. أثناء الفحص الدوري للطفل من قبل الطبيب المعالج.

b. أثناء مرض ما حيث يشكل قياس الطفل Mensuration جزءاً من الفحص السريري.

c. بناء على طلب وقلق الأبوين أو مدرِّسي الطفل بعد ملاحظتهم الفرق بين طول الطفل وزملائه من نفس العمر.

d. في جميع الحالات الطبية التي يمكن أن يكون لها نتائج على النمو مثل: (المعالجة الشعاعية الدماغية أو العظمية).

- **كيفية إجراء القياس للطفل Mensuration كالوزن والطول ومحيط الرأس:**

1- من أجل إجراء القياس لدى الأطفال الأصغر من سنتين: يُمدَّد الطفل وتكون

الركبتان ممدودتين وتشكل القدم مع الساق زاوية قائمة.

2- أما بالنسبة للأطفال الذين يزيد عمرهم عن سنتين فيجب إجراء القياس للطفل واقفاً حيث يكون عقبا القدمين متلاصقين الواحد مقابل الآخر وملتصقين بالحائط والركبتان ممدودتان والنظر أفقي.

3- في حال إجراء قياسين فإن الفرق بينهما يجب أن لا يزيد عن 5 mm.

• تحليل الأرقام الناتجة:

بعد إنجاز قياس الطفل هناك ثلاث حالات محتملة:

آ. *عدم ملاحظة أي عيب:* وفي هذه الحالة تتم متابعة مراقبة الطفل مرة كل ثلاثة أو ستة أشهر قبل عمر السنتين، ومرة في السنة بعد ذلك.

ب. وجود *شذوذ في نمو طول الطفل:* حيث يكون هناك نقص في طول الطفل أكثر من انحرافين معياريين 2DS/ age أو بالأحرى أكبر من 2.5DS/âge مع تراجع أو انكسار في منحنى النمو، وفي جميع هذه الحالات من الواجب متابعة اضطرابات النمو بشكل دقيق.

ج. لا توجد أمراض واضحة ولكن يعاني الطفل من تباطؤ بسيط في النمو، في هذه الحالة يجب :

1- مراقبة الطفل بشكل دقيق حيث يتم قياس الطفل لمرتين متتاليتين من قبل الطبيب ويتم نقل متوسط القيم إلى منحنى بياني.

2- يتم قياس الطفل بعد مضي 3 أشهر إذا كان عمره أقل من 4 سنوات (فترة النمو السريع) أو بعد مضي 6 أشهر للأعمار الأكبر من ذلك.

3- بعد ذلك يجب إجراء قياسين جديدين مما يساعد على حساب الانحراف المعياري للطول بحسب العمر (DS/age) الذي نقارنه مع الأرقام السابقة ونقوم بتحليل نتائج القياسات على الشكل التالي:

- في حال عدم ملاحظة أي تغيير في قيمة الانحراف المعياري DS نلغـــي الافتراض المرضي ونستمر بمراقبة الطفل.
- أما في حال كان الرقم الثاني أقل من الأوّل تُعتَبر الحالة مرضية وهنـــا من الواجب معالجة المشكلة أو نعهد بها إلى اختصاصي.

انتباه إلى الأخطاء الواجب تجنّبها

- الاستهانة بقصر قامة المواليد الصغار.
- يجب تجنب القول لوالدي الطفل "إنه سيكبر فيما بعد "، وغالباً ما يكون ذلك خطأً.
- تأجيل دراسة منحنى نمو غير طبيعي لطفل ضعيف النمو.

المرحلة الأولى

دراسة الأركان الأربعة لمنحنى النمو

1 - حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري DS.

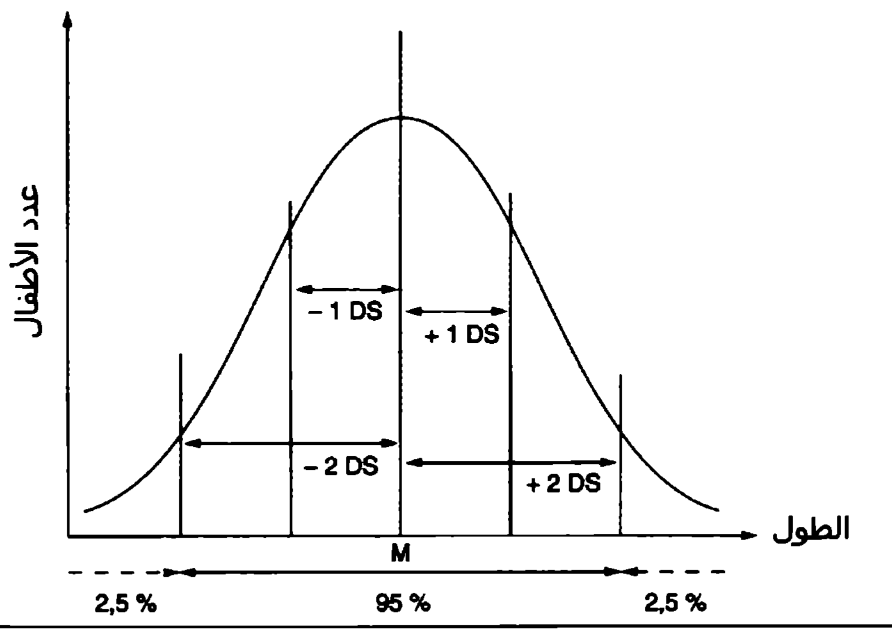
2 - البحث عن سوابق لتأخر النمو الداخل رحمي (RCIU).

3 - حساب الطول الهدف.

4 - دراسة دقيقة لمنحنى الطول/الوزن.

1 - حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري DS:

- يعتبر الحديث عن قصر الطفل أو التأخر في نموه مسألة واسعة حيث أنه من الضروري أن نحسب بدقة هذا التأخر في الطول كماً وهذا ممكن باستخدام جداول النمو التي تم إنشاؤها بناء على قياس عدد كبير من الأطفال اعتماداً على العمر والجنس.
- فلدراسة طفل ذي عمر وجنس معلومين نستطيع حساب تأخر الطول بسهولة بالانحراف المعياري (DS) deviation standard على منحنى النمو طولاً، وتبعاً لقيم تأخر الطول بالانحراف المعياري DS حيث يتوضع طول الطفل على منحنى Gauss للأطوال والذي يتم إنشاؤه بناءاً على عمر وجنس معلومين للطفل.



الشكل (5-1) تكرار أطوال مجموعة من الأطفال من عمر وجنس معلوم: 95% من الأطفال تتراوح أطوالهم +DS2 و-DS2 حول المتوسط M. بينما 2.5% منهم > DS2، و2.5% منهم < DS2 وضمن هذه المجموعة يكون الخطر المرضي ذو أهمية.

- في القيم التي تتراوح بين 2DS- و2DS+ يكون الاحتمال المرضي ضعيف ولكنه موجود،حيث أن من الواجب أن نأخذ عوامل أخرى بعين الاعتبار إضافة لهـــذه الأرقام حتى نحصل على تفسير كافٍ.
- إضافة لذلك، فإن هذا الحساب هو الوحيد الذي يسمح بمقارنة تأخر الطول في فترات مختلفة من حياة الطفل، فالانتقال من القيمة 1.5DS- إلى القيمـــة 2.5DS- يثبت بوضوح أن هناك تراجعاً في النمو مهما كان عمر الطفل.
- تتغير قيمة الانحراف المعياري DS حسب العمر، ففي عمر 3 سنوات لدى الطفل الذكر تكون قيمتها 3.5cm أما في عمر 14 سنة فهي تصل حتى 8.1cm، نستنتج من ذلك بأن 2DS- في عمر 3 سنوات تمثل عيباً في الطول بـــــ 7cm بالنـــسبة للطول الوسطي، الأمر الذي لا يلفت النظر، بينما يمكن أن نـــشاهد نقـــصاً في

الطول بمقدار 16.2cm عن الطول الوسطي عنــد صــبي في مرحلــة المراهقــة وخصوصاً إذا وُجد في نفس صفه أطفال لديهم زيادة في الطول 2DS+ حيــث يحصل هنا فرق في الطول بمقدار 32.4cm بين الأكثر طولاً والأكثر قصراً.

مثال: عن تحليل النمو الطولي - الوزني لطفل قصير القامة

طفل عمره 14 سنة

الطول: 146 cm

الوزن: 30 kg

PC: 53 cm

1- حساب الطول بـالانحراف المعياري DS:

في سن 14 سنة يكون الطول الطبيعي للصبي: 159.9 cm

التأخر في الطول 159.9 - 146 cm = 13.9 cm

قيمة DS في عمر 14 سنة: 8.1cm

التأخر بـــ DS: 8.1\13.9 = 1.71 DS

2- حساب الوزن بـ DS:

يكون الوزن مرتبطاً بالطول

من أجل طول 146 cm يكون الوزن الوسطي: 37 kg

النقص في الوزن: 37 - 30 = 7kg

قيمة الـــ DS من أجل 37 kg: 3.9 kg

نقص الوزن بـــ DS: 3.9\7 = 1.79 DS / الطول

3- حساب محيط الجمجمة PC بـ DS:

ترتبط PC بالعمر.

في عمر 14 سنة يكون PC الوسطي: 55.2 cm

قيمة DS في ذلك العمر: 1.4cm

قيمة نقص PC بـــ DS: 1.4/2.2 = 1.57 DS /العمر

- تتغير قيمة الـــ DS من أجل الطول والوزن مع تغير عمر الطفل.
- بالنسبة للوزن: نلاحظ تناسقه مع الطول ونقارنه مع الوزن الذي يجب أن يكون للطفـــل من نفس الطول ونقوم بحساب الوزن بالانحراف المعياري DS نسبة إلى تلك القيمة.

DS = الانحراف المعياري

2- البحث عن سوابق لتأخر النمو الداخل رحمي (RCIU)
Recherche d'antécédentes du retard de croissance intra-utérin

- إنه سبب شائع جداً لقصر القامة، فعندما يولد طفل بطول يقل بـــ 2DS- عـــن الطول الوسطي فإننا نعتبر أن هذا الطفل قد عانى من تأخر نمو داخـــل الـــرحم RCIU.
- يجب أن نفرّق بين الحالة السابقة وحالة الخدَّج الذين تكون لـــديهم القياســـات الولادية ضمن الحدود الطبيعية بالنسبة لأعمارهم.

3- حساب الطول الهدف:

- الطول الهدف هو الطول الذي نعتقد بأن الطفل سيبلغه في نهاية البلوغ وذلـــك بالاعتماد على طول والديه، وذلك يعطي تقديراً شبه كمّي لطول أفراد العائلـــة والذي يمكن حسابه ببساطة على الشكل التالي:

للذكور: $\frac{\text{طول الأب + طول الأم + 13 سم}}{2}$

للإناث: $\frac{\text{طول الأب + طول الأم — 13 سم}}{2}$

يعتبر الرقم 13 سم رقماً ثابتاً، يرتبط بفرق الطول بين الجنسين، ويفضل بعضهم طريقة أخرى في الحساب:

للذكور : $\frac{\text{طول الأب + طول الأم}}{2}$ + 9 سم

للإناث : $\frac{\text{طول الأب + طول الأم}}{2}$ – 3 سم

- إن الأرقام التي يتم حسابها بهذه الطرق هي فقط للاستئناس ولا يجوز التعامل بها على أنها أرقام مرجعية ثابتة.
- يجب الانتباه إلى عدم الخلط بين الطول الهدف والطول المتوقّع والذي هو الطول

النهائي الذي يُحْسَب اعتماداً على عدة ثوابت تتغير بحسب التقنيات المستخدمة والتي يعتبر من أهمها العمر العظمي.

4- دراسة دقيقة لمنحنى الطول/الوزن:

- يعتبر هذا العنصر التحليلي هاماً جداً لأنه يحمل الكثير من المعلومات التي تسمح في أغلب الحالات بتوجيه التشخيص.

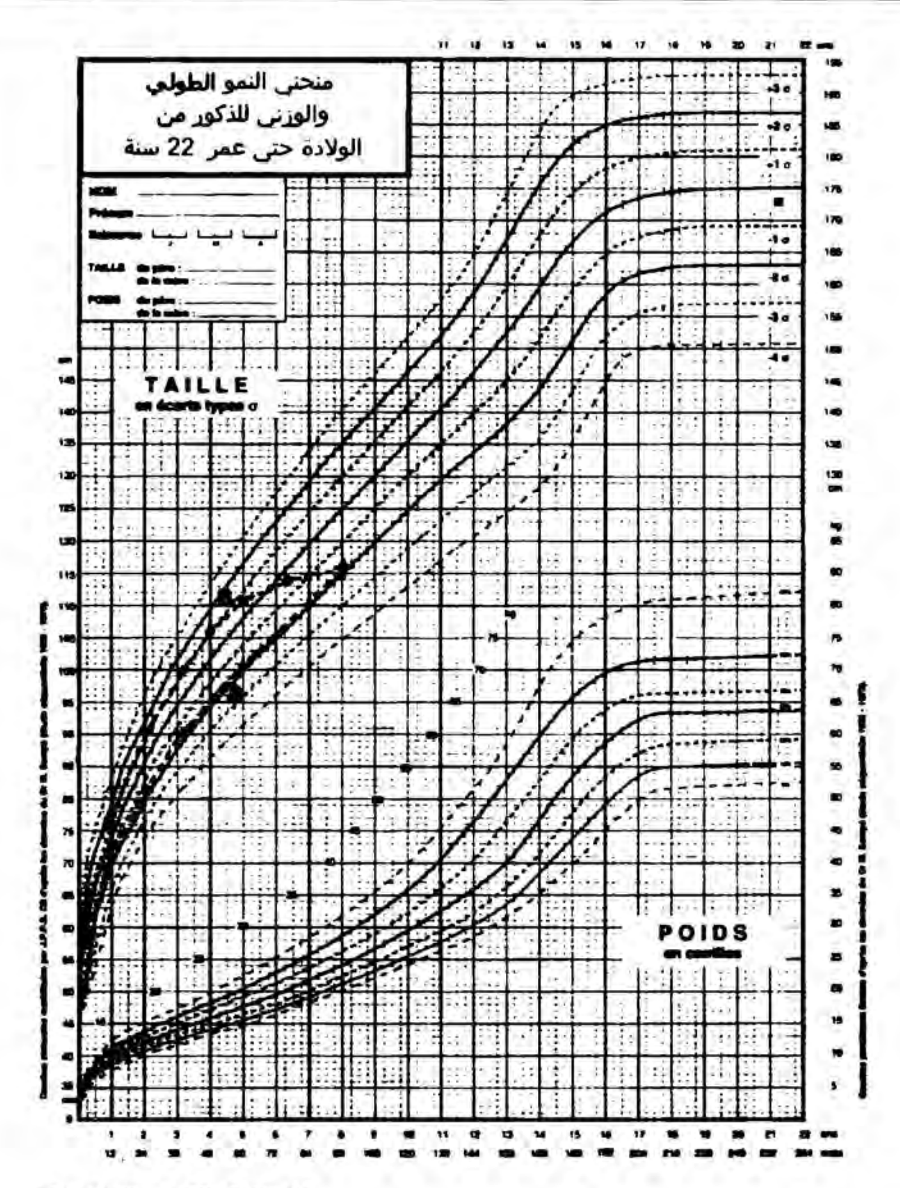
تسمح منحنيات الطول/الوزن بــ:

آ) بإظهار حركية النمو

ب) مقارنة تطور الطول والوزن.

ج) توجيه التشخيص نحو السبب المرضي.

آ - إظهار حركية النمو:



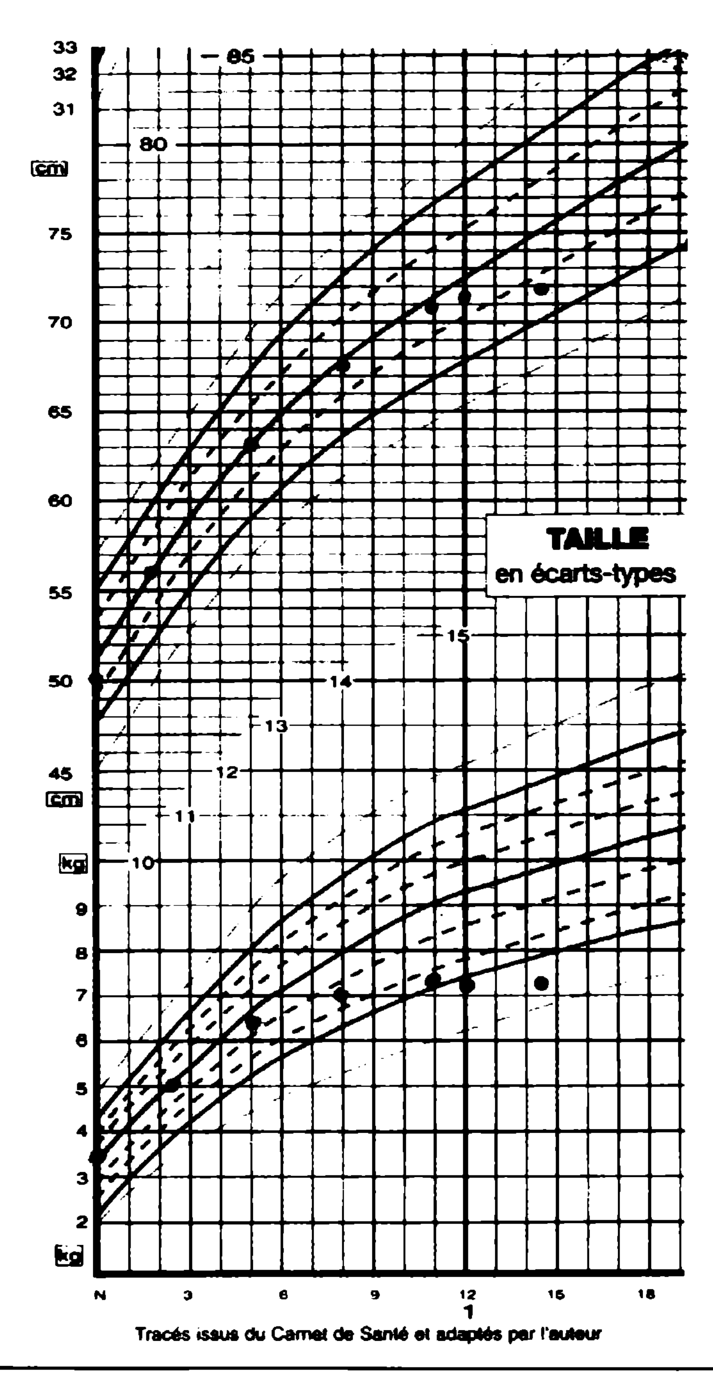
الشكل 1.6 دراسة اثنتين من حركيات النمو التي تؤدي لبلوغ نفس الطول.

- يبدو واضحاً من الشكل 6-1 أن نقطة الطول الملاحظة عند 2DS- كان بالإمكان بلوغها بطريقتين مختلفتين.

- عند الأثر A كان النمو منتظماً دائماً وفي نفس خط السير وإذا كـــان الأبـــوان قصيرين فإن الطفل هو ضمن خط سيره المُبرمج وراثياً وما من حاجة هنـــا لأي استقصاء متممّ.
- أما عند الأثر B كانت البداية طبيعية ولكن النمو تباطأ بعد ذلك بشكل كبير مما يستدعي البحث عن سبب لهذه الحالة بالاستعانة بالفحوص المتممة، وهكـــذا لا يجوز الحكم المسبق على نقطة نمو معلومة دون الرجوع لحركة مـــنحنى النمـــو الحاصل ولذلك يعتبر رسم مخطط النمو ضرورياً.

ب - مقارنة تطور الطول والوزن:

- نلاحظ على الشكل 1.7 بأن السبب وراء استشارة الطبيب هو نقص في النمـــو الوزني - الطولي عند رضيع صغير الحجم حيث تُظهر الدراسة المقارنة لمـــنحنى الوزن والطول بوضوح حصول تراجع في الوزن قبل ظهور التراجع في الطـــول وهذا مؤشر واضح على وجود مشكلة تغذوية غامضة كانت في هذه الحالة سوء الامتصاص.



الشكل 1.7 مقارنة تطور الطول والوزن في حالة سوء الامتصاص.

في الشكل 8-1 كان السبب وراء استشارة الطبيب هو نفسه في الحـــالتين الـــسابقتين

حيث نلاحظ:

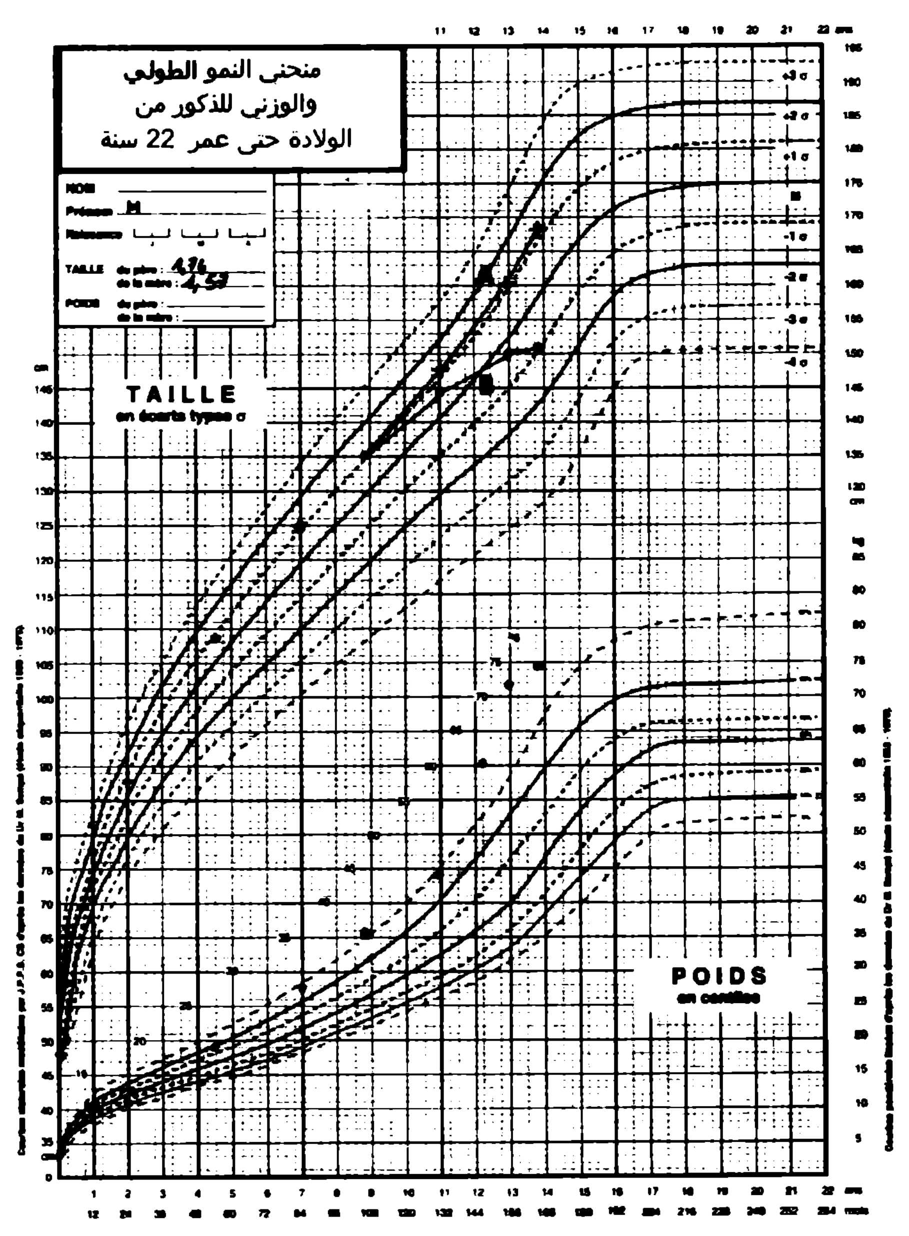
- زيادة كبيرة في الوزن.
- عند مقارنة منحنى الطول والوزن نلاحظ تسارع منحني الطول A بشكل متوافق مع زيادة الوزن وذلك يتناسب مع حالة البدانة الشائعة نتيجة فرط الشهية.
- بينما في B فنلاحظ أنه بالتوازي مع زيادة الوزن حصل تراجع في الطول الأمـــر الذي يعتبر غير طبيعي أبداً في هذا العمر وهذا مؤشر على وجود إصابة غديـــة صماوية وهنا يتعلق الأمر بمرض كوشينغ والذي تكون أعراضه السريرية ما تزال صامتة.

إذاً:

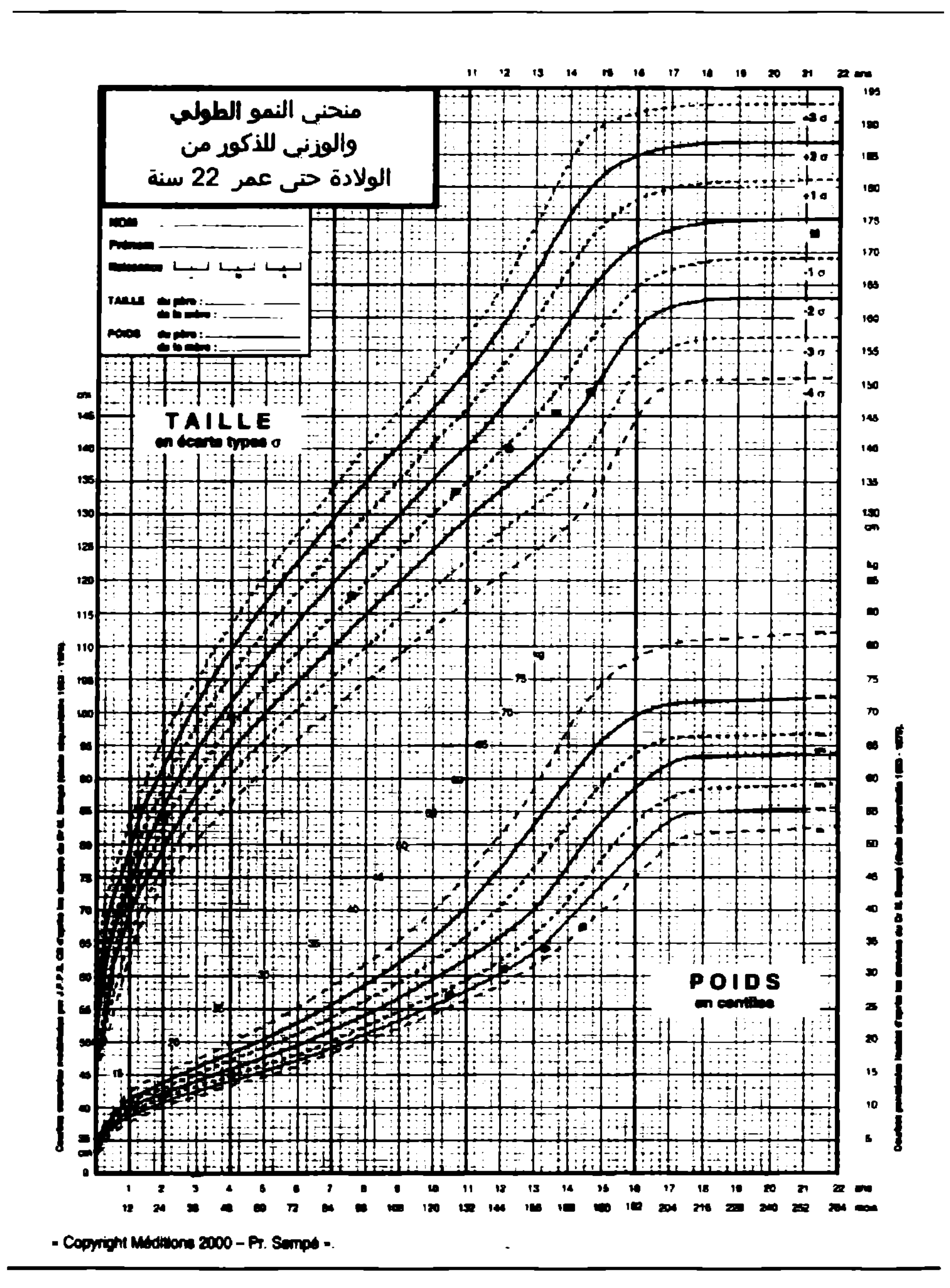
A: سمنة شائعة نتيجة فرط الشهية، B: مرض كوشينغ.

من أجل تمييز شذوذات النمو: لدينا الشكل 1-9 حيث نلاحظ :

- حصول تراجع في طول الطفل مقارنة مع أقرانه ويُظْهِر التحليل الدقيق لمـــنحنى النمو أن هذا الطفل لم تحصل لديه قفزة النمو المنتظرة في فترة البلوغ، وتؤكـــد دراسة حالة البلوغ عند الطفل بأنه يعاني من تأخر في البلوغ وتـــأخر في العمـــر العظمي.
- إن هذا الطفل يملك الفرصة من أجل تصحيح تأخر النمو لديه فيما بعد وذلـــك عندما ينطلق عنده البلوغ ويمكن أن تساعد معالجة مُتممـــة في تـــسريع آليـــة التعويض.



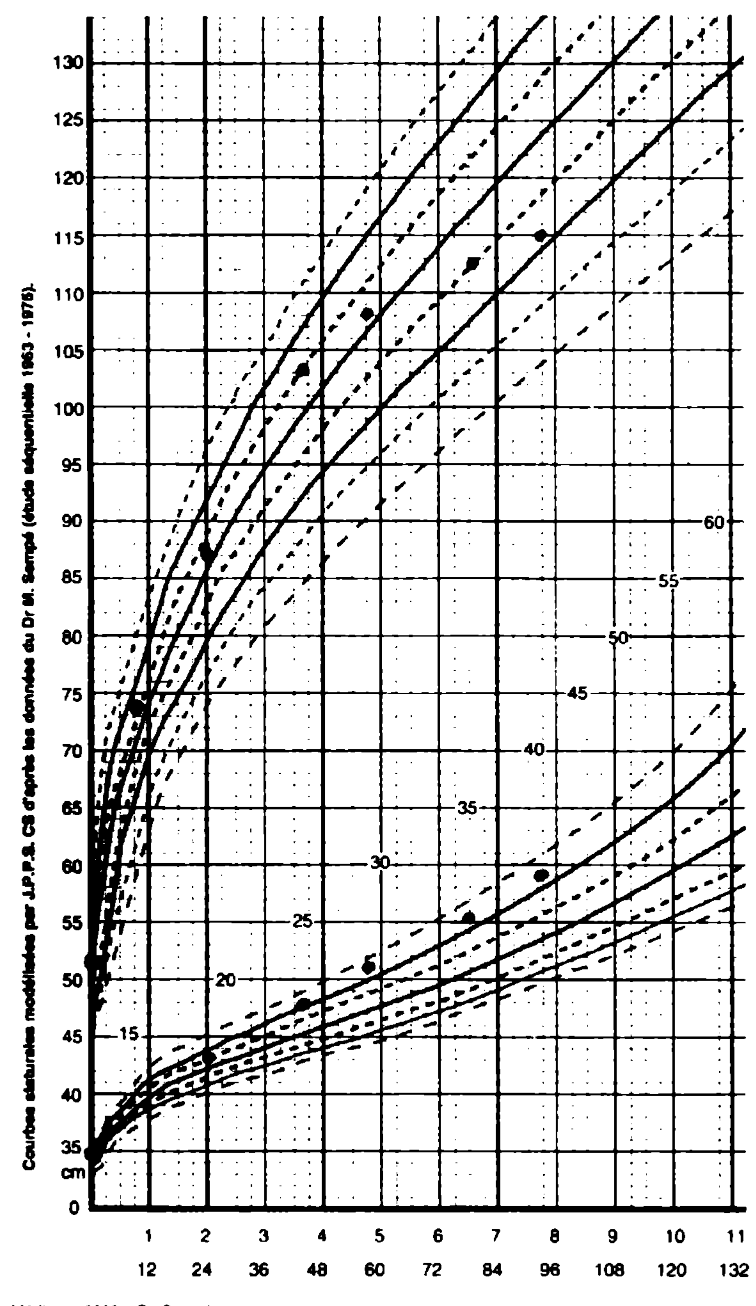
الشكل 1.8 دراسة حالتين لزيادة كبيرة في الوزن بالعلاقة مع تطور الطول.



الشكل 1. 9 دراسة حالة تراجع الوزن والطول نتيجة تأخر البلوغ.

ج - من أجل توجيه التشخيص للسبب المرضي:

- يُظْهِر الشكل 10-1 انكساراً شديداً في الطول بينما بقي منحني الوزن منتظماً مع العلم أن الفحص السريري للطفل طبيعي وهذا يدل على وجود سبب مُكْتَسب وهو بدون شك غدي صماوي.
- يُظْهِر الاستجواب وجود متلازمة البيلة التفهة منذ عدة أشهر، ويدل وجود الاضطراب السابق أن هناك سبباً علوياً مركزياً، ويؤكد ذلك بمعايرة FT4 الذي يكون منخفضاً مع انخفاض TSH مشيراً إلى وجود قصور درقي من منشأ مركزي، علاوة على ذلك يوجد نقص في هرمون النمو عند التحريض بوساطة دواء Clonidine وتُظْهِر صورة الرنين المغناطيسي MRI الدماغي ورماً مهادياً نخامياً (ورم قحفي بلعومي).
- لقد أتاح منحنى النمو هنا بإجراء التشخيص قبل حصول الاختلاطات التي قد تكون خطرة: كفرط التوتر داخل القحفي أو الاضطرابات البصرية.



الشكل 1-10: انكسار شديد في منحني الطول: ورم بلعومي.

شرح لمنحنى النمو وطريقة استخدامه

- رُسمت منحنيات النمو المرجعية انطلاقاً من قيم الطول والوزن ومحيط الجمجمة PC وتم الحصول عليها من مجموعة من الأطفال بعد متابعتهم سنة بسنة وبواسطة نفس الشخص المراقب لمدة 20 عاماً.
- قام العالم Sempé بإنجاز هذه المنحنيات خلال 20 عاماً والتي رُسِمَت من أجل الذكور والإناث.
- يوجد انزياح بين هذه المنحنيات لتعبر عن قيم وأطوال مختلفة وهذا الانزياح هو بمقدار 0.5 إلى DS 0.7 انحراف معياري (بمقدار 3 إلى 4 سم كزيادة على الطول النهائي عند الرجال) وتساعد هذه الاختلافات على تحليل منحنيات النمو.
- يجب أن نأخذ هذه الاختلافات بعين الاعتبار من أجل تفسير قصر القامة، بحيث تساعد على وضع استطباب لبدء المعالجة بهرمون النمو لحل مشاكل قصر القامة.
- نستخدم قيم DS (الانحراف المعياري) المختلفة كمؤشر على اضطراب النمو.
- تبرز أهمية المنحنيات في إظهار تطور النمو أثناء الطفولة ومرحلة البلوغ.
- يتألف الرسم من عدة مسارات حول خط النمو الأساسي أو الخط المتوسط أو الخط معدوم الانحراف المعياري 0DS الذي يمثل القيمة الوسطية وتُحدَّد هذه المسارات بخطوط أو منحنيات متوازية ±1، ±2، ±3، ±4 انحراف معياري DS والتي تبيّن المناطق المتعددة التي يحدث فيها النمو.
- يُظهر الرسم عموماً اتساع فوهة المنحنى كلما تقدم المنحنى نحو الأمام بتقدم العمر مع قيمة أعظمية في عمر 14 سنة بالنسبة للطفل الذكر وهذا الأمر يرتبط بقيم الانحراف المعياري التي تزداد مع العمر.

تكون قيمة الـ DS في عمر السنتين صغيرة حوالي 3cm ويكون الفرق بالأطوال ملاحظ بشكل ضعيف حيث أن طول الطفل الذكر في هذا العمر حوالي 85.6 سم 2DS ± = 6 سم وبالتالي فإن الفرق الأعظمي بين الأطوال هو حوالي 12cm.

أما في عمر الـ 14 سنة فإن قيمة الانحراف المعياري DS هي 8.1 cm ويكون الطول في هذا العمر حوالي 159.9 سم 2DS ± = ± 16.2 ويكون الفرق بين الطول الأعظمي و الأصغري بحدود 32.4cm وهذا يعتبر فرقاً كبيراً ولكنه ليس أكثر مرضية منه في عمر السنتين.

تظهر المنحنيات أربع مراحل للنمو

- من 0 إلى 4 سنوات: مرحلة النمو السريع.
- من 4 إلى 12 سنة : مرحلة النمو المنتظم.
- أكبر من 12 سنة : مرحلة النمو المتسارع أثناء المراهقة.
- أكبر من 16 سنة : مرحلة النمو المتباطئ في سرعة النمو مع شبه توقف في عمر 18 سنة لدى الذكور وعمر 16 سنة لدى الإناث.
- توجد فروق فيزيولوجية كبيرة بين الذكر والأنثى.
- حيث تُظْهِر مقارنة المنحنيات أنه في عمر الـ 14 سنة هناك تقارب كبير بين طول الذكور والإناث ولكن بالنسبة للصبي فإنه لا يزال باستطاعته تحقيق نمو كبير حيث يقفز طوله من 160cm إلى 175cm وسطياً بينما يقفز طول الفتاه من 158.5cm إلى 163cm.
- يجب الإشارة إلى وجود تسارع واضح في اكتساب الوزن أثناء مرحلة المراهقة مما يدل بوضوح على عملية البناء التي تتم بفعل الهرمونات الجنسية.

المرحلة الثانية

استقصاء القصة المرضية
Enquête anamnestique

- يجب إجراء استقصاء عائلي عند البحث عن قصر بنيوي في الطول أو مرض وراثي أو تشوه للشكل.
- تفيد المعرفة الدقيقة للوسط الاجتماعي والاقتصادي الذي يعيش فيه الطفل في معرفة فيما إذا كان هناك عوز غذائي أو اضطراب فيزيولوجي.
- من المهم أن نبحث عن وجود البلوغ المتأخر.

آ - مرحلة الولادة:

- البحث عن أدلة لوجود القصور النخامي في حال اشتراك نقص سكر الدم مع صغر القضيب عند الطفل.
- إن اليرقان الذي يستمر لفترة طويلة عند الطفل حديث الولادة يمكن أن يوجه نحو تشخيص قصور درقي أو نقص في هرمون النمو GH.
- من المحتمل أن الألم الشديد أثناء الولادة أو التهاب السحايا قد يؤثر على الوظيفة المهادية النخامية وبالتالي على النمو.

ب - أثناء الطفولة:

- البحث عن وجود آفة في الأجهزة الكبيرة أو معالجة تؤثر على النمو (معالجة كورتيزونية معالجة شعاعية) أو رض دماغي شديد.

A- الاستقصاء السريري:

- يتم البدء بتحليل منحنيات النمو الوزني – الطولي ثم بالفحص الذي يبحث عن:

1- تشوهات قد تكون مترافقة بتشوهات عظمية توجّه إلى مرض وراثي عظمي غضروفي أو شذوذات في مورثات النمو.

2- شذوذ في الخط المتوسط في مستوى الوجه الذي يوجه إلى مرض مهادي – نخامي كما في حالة متلازمة البيلة التفهة.

3- عوز في التغذية مع جلد جاف رقيق، نقص في الكتلة العضلية مع إسهال، وسلوك حزين.

4- وجود اضطرابات هضمية (مثل : الألم البطني الليلي والإسهال وفقدان الشهية).

5- السمنة، وهنا يجب علينا مقارنة منحنيات الوزن والطول.

آ – قد تترافق السمنة باضطرابات شكلية يمكن أن تكون ناتجة عن تناذرات مشوِّهة للشكل.

ب- قد نلاحظ تلون الوجه بلون أحمر مع وجود اندفاعات بورفيرية وضمور عضلي في حالة فرط الكورتيزولية.

6- آلام رأسية مع أو بدون بيلة تفهة أو إقياءات من الممكن أن تشير إلى فرط التوتر داخل القحفي.

7- جس العنق بشكل دوري للبحث ضخامة درقية.

- أخيراً يجب أن يكون الفحص كاملاً ويقيّم حالة الأجهزة الأساسية (القلب والرئتان والكبد والكلى).

B- الاستقصاءات المتممة:

1. دراسة العمر العظمي :

- الذي يكون قريباً من العمر الطولي مهما كان السبب وراء تأخر الطول، ولكنه يكون متأخراً عن العمر الزمني للطفل.
- على سبيل المثال: طفل بعمر 14 سنة طوله 146 cm أي ما يعادل طول طفل عمره 12 سنة، وله عمر عظمي يعادل 12 سنة.

- إذا كان العمر العظمي متأخراً جداً بالنسبة إلى مع العمر الطولي والعمر الزمني للطفل فيجب الانتباه إلى قصور غدة درقية.

2. البحث عن حالة سوء التغذية أو سوء الامتصاص :

حيث يجب البحث عن :

- فقر دم مترافق مع حديد مصلي منخفض.
- انخفاض البروتينات المترافق مع انخفاض في الألبومينات.
- انخفاض في الفولات والكولسترول.

3. الدراسة الشعاعية :

- يمكن أن تظهر الصور الشعاعية للوجه الأمامي لعظم الظنبوب انخفــاض في سماكة قشر العظم إلى جسم العظم والتي هي النسبة بين مجموع ثخانتي قشري العظم على قطر جسم العظم، عادةً تكون هذه النسبة أعلى من 0.5 (باستثناء السنة الأولى من الحياة حيث يحتمل أن تكون أقل).

4. عند الشك بمرض التهابي يؤكد التشخيص بعمل سرعة التثفل، CRP، الرحلان الكهربائي للبروتينات.

5. أما في حال الشك بمرض حشوي فإن معايرة أضداد الـــ Antigliadine وأضداد الغشاء العضلي الليفي تسمح بالتشخيص الذي يتأكد بإجراء خزعة معوية.

6- في حال الشك بآفة كلوية، يتوجّه التشخيص بمعايرة الكرياتينين والبولة الدموية، و الشوارد ودراسة المخزون القلوي، وكذلك البحث عن البروتينات في البـــول والبحث عن حلولية البول المنخفضة.

- في نهاية هذا الاستقصاء السريري فإنه لدينا العديد من الاحتمالات:

1- هناك تشخيص محتمل ولكن يجب تأكيده بإجراء فحوص نوعية، على ســبيل المثال:

- متلازمة تورنر: إجراء النمط الصبغي.
- قصور درق: معايرة FT4 وTSH.
- عوز هرمون النمو GH: معايرة GH بعد التحريض.
- عدم التصنع الغضروفي: صورة أمامية للفقرات القطنية والحوض.

2- عدم وجود أي تشخيص واضح وهنا يجب البحث عن الأسباب المتعلقة بعمر الطفل:

آ – في السنوات الأربع الأولى: يجب التفكير :

أولاً : مشاكل نقص التغذية (الأمراض المعوية أو عدم تحمل البروتينات الموجودة في حليب البقر المعطى للطفل) أو بالحصة الغذائية الغير كافية المستهلكة.

ثانياً : اضطرابات تكثيف البول بسبب مرض نبيبي أو في حالة البيلة التفهه الكلوية.

ثالثاً : القزامة ذات المنشأ النفسي عادةً في حال عدم وجود تفسير لتراجع النمو ويجب أن نعرف أنه في هذه الحالة يمكن أن يكون هناك عوز في الـــ GH بعد التحريض.

ب – بين عمر الأربع سنوات وفترة المراهقة:

تكون سرعة النمو ثابتة عادةً، أما إذا حصل تأخر في النمو فإن الترتيب العملي يكون كالتالي:

- التأكد من سلامة الأجهزة الكبرى (القلب والرئتين والكليتين).
- التأكد من أن معيار البدانة BMI يتطور بشكل طبيعي.
- استقصاء الوظائف الغدية الصماوية.
- استقصاء الأمراض التهابية المعوية مثل : داء كراون Crohn.

- يجب أن نفكر بشكل روتيني بمتلازمة تورنر عند البنات.

ج - خلال فترة المراهقة:

- إن أكثر التشاخيص شيوعاً هو تأخر البلوغ الذي يزيد من شدة القصر البنيوي مؤدياً إلى تراجع طول الطفل نسبة إلى أقرانه الذين يتسارع نموهم في هذه الفترة نسبةً إلى زميلهم المصاب ويلاحظ أن تأخر البلوغ أكثر تواتراً عند الذكور منه عند الإناث.

أمراض النمو

الأمراض الوراثية التي تترافق بتشوّه في الشكل

آ - الآفات العظمية والغضروفية:

- في عام 1997 نشرت مجموعة العمل الدولية على الأمراض العظمية تصنيف أمراض التصنع العظمي الغضروفي الذي تسبب اضطرابات في النمو بواسطة إحداث خلل في البنية العظمية أو الغضروفية وقد صنَفتَ أكثر من 250 مرضاً مختلفاً.
- تُشخص هذه الأمراض بشكل باكر نسبياً بسبب الانطباع بأن نسب أطوال الجسم غير متناسقة مع وجود قصر في الأطراف يمكن أن يترافق أو لا يترافق مع علامات مرضية أخرى (مثل تعدد الأصابع – ضخامة الرأس – شذوذ في جذر الأنف...الخ).

1 - اللاتصنع الغضروفي Achondroplasie:

- يتظاهر هذا المرض منذ الولادة بقزامة وأطراف قصيرة مع تشوه في الرأس والوجه حيث نلاحظ:

1- قصر الأطراف في قسمها القريب.

2- الأيدي قصيرة وسمينة مع تباعد شديد بين الإصبعين الثالث والرابع.

3- الرأس ضخم والأنف صغير ومُقوَّس بشدَّة مع وجود حدبة جبهية.

4- حدبة ظهرية ظاهرة عند وضع الجلوس.

5- قصر طول الطفل عند الولادة وأيضاً يكون النمو بطيئاً مع زيادة حدة الانطباع بأن الأطراف قصيرة.

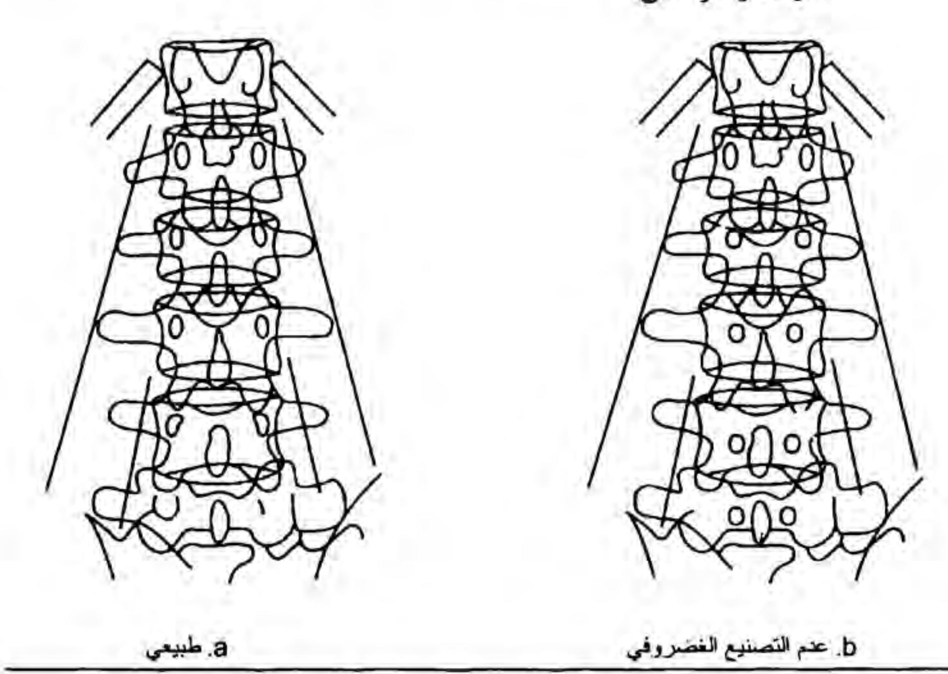
6- بالتصوير الشعاعي تظهر العظام قصيرة وثخينة مع انقلاب شديد في منطقة جسم العظم ويبدو العظم الحرقفي بشكل مربع ويتضيَّق الفراغ ما بين

السويقات للفقرات القطنية الأخيرة وهذا ما يؤكد التشخيص.

7- فيما يخص الاختلاطات وذلك خارج الحديث عن القصر، فإن هناك إمكانية حصول توسع بطيني دماغي (قد يتطلب إجراء تحويلة) أو انضغاط نخاعي بسبب تضيق القناة الفقرية.

8- إن الطول النهائي في حالة اللاتصنع الغضروفي عند الرجل هو 130cm وعند المرأة 122cm.

9- ينتقل المرض بواسطة الوراثة الجسدية القاهرة، ولكنه يتعلق بـ 80% من الحالات بطفرة من نوع de novo وقد وُجدت زيادة تواتر الإصابة عند كبر عمر الوالدين.



b. عدم التصنيع الغضروفي a. طبيعي

شكل 2-1 صورة شعاعية للفقرات في مرض عدم التصنع الغضروفي وأيضا لفقرات طفل طبيعي.
لاحظ: تضاؤل المسافة ما بين السويقات للفقرات القطنية من الفقرة القطنية الأولى حتى الخامسة الحالة ب، بينما في الحالة الطبيعية يكون الفراغ كبيرا الحالة أ.

2 - نقص التصنع الغضروفي Hypochondroplasie

- إنه شكل مخفف من المرض السابق والذي يُكتشف بشكل متـأخر أكثـر لأن الطول عند الولادة يكون طبيعياً.
- إن الشذوذات العظمية مشابهة لتلك التي نجدها في مرض عدم التصنع الغضروفي.
- يتأثر الطول النهائي بشكل أقل منه في عدم التصنع الغضروفي، حيـث يكـون الطول للرجال 146 ±5cm وللنساء 137 ±5cm.
- يتمثل الخلل بتحريض التعظم الغضروفي بالأرومات الليفية.
- في مرض نقص التصنع الغضروفي بسبب حدوث بعض الطفرات يـتم تـسريع عملية التعظم الغضروفي مع تقليص المنطقة التكاثرية من الغضروف وبالتالي تباطؤ النمو.

3 - عسر التصنع الضموري Dysplasie diastrophique

- كان يخلط بين هذا المرض وبين مرض عدم التصنع الغضروفي لوقـت طويـل، ولكن تبين فيما بعد ان هناك علامتين يمكن أن تدلان عليه عند الولادة.
- الأولى هي وجود قدم Bot المشوَّهة خلقياً
- الثانية هي توضع الإبهام بشكل متباعد عن اليد وفي 30% من الحـالات نجـد انشقاق قبة الحنك، وتكون العظام الطويلة قصيرة مع تطـاول في نهايـة عظـم الكعبرة.
- إن الطول النهائي في هذه الحالة وسطياً هو 118 ± 16cm.
- ومع مرور الوقت هناك خطر كبير في حدوث تشوه بالعمود الفقري مثل الحدب أو الجنف.
- ينتقل هذا المرض عن طريق الوراثة الجسدية المقهورة و يتوضع المورث المـسؤول على الصبغي رقم 5.

4 - خلل التنسج Dysplasie métatropique

- يكون قصر الأعضاء عند الرضيع ملحوظاً بالمقارنة مع الجذع الذي يبدو طويلاً ونحيفاً وتكون الكراديس (النتوءات) العظمية ملحوظة بالجس خاصة بجانب مفصل الركبة وسريعاً ما يظهر الجنف بالظهور.
- يبلغ الطول النهائي حوالي الـ 120cm.
- ينتقل المرض بواسطة الوراثة الجسدية السائدة (القاهرة) وأحياناً الوراثة الجسدية المتنحية (المقهورة).

5 - خلل التنسّج الفقري - المشاشي الولادي:

- يترافق بقصر الطول منذ الولادة دون أن يكون هناك عدم تناسب بين طول الأعضاء والجذع أو وجود تشوه.
- ويمكن أن يترافق أيضاً بقصر نظر مبكر.
- أثناء الطفولة يظهر لدى الطفل تشوه في الورك وفرط تحدب في الفقرات القطنية مع نمو بطيء جداً.
- تُظْهِر الصور الشعاعية سيطرة الشذوذ على الفقرات وعظم الورك وتأخراً في ظهور النوى العظمية ونقص تنسج في عنق الفخذ ويكون عظم الحرقفة مشوهاً.
- بالنسبة للعمود الفقري: تظهر الفقرات بشكل بيضوي أو شبه منحرف.
- الطول النهائي في هذه الحالة هو 15cm ± 115.
- يتم نقل المرض عبر الوراثة الجسدية القاهرة.

6 - مرض Kniest

- إنه يشبه مرض خلل التنسج الفقري - المشاشي ولكنه يترافق بتشوه وجهي حيث يكون الوجه مسطحاً ومستديراً مع اتساع في أبعاده، وانخفاض في قاعدة الأنف، وتكون الأصابع ذات شكل مغزلي والركبتان متضخمتان.
- يكون الطول النهائي بحدود 135cm.

7 - عسر التعظم الغضروفي

- يكتشف هذا المرض أثناء الطفولة الثانية بسبب وجود قصر في الطول وتشوّه في الساعدين.
- سريرياً: يكتشف في المرحلة الثانية من الطفولة بسبب النقص البنيوي وتشوهات الساعدين ويتميز سريرياً بقصر الأعضاء وبشكل خاص الساعدين مع التواء في عظمي الكعبرة وخلع خلفي لرأس العظم الزندي.
- نلاحظ في الصورة الشعاعية التواء في عظم الكعبرة وعظم الزند ونقص تصنع في النهاية البعيدة للزند.
- يبلغ طول الفتى النهائي حوالي 155cm والأنثى حوالي 145cm.
- ينتقل المرض بواسطة الوراثة الجسدية القاهرة.

8 - Picnodysostose :

- يكتشف هذا المرض في أعمار مختلفة.
- يكون الرأس ضخماً واليافوخ الأمامي كبيراً، كما تكون الذقن صغيرة وتكون صُلبة العين بلون أزرق، وأحياناً تكون اليدان والقدمان صغيرتين، ويكثر تواتر حدوث الكسور.
- بالأشعة يظهر فرط تعظُّم معمَّم ونقص تنسج في سلاميات الأصابع.
- تظهر دوروز القحف كبيرة ويتراوح الطول النهائي بين 135cm و152cm.
- ينتقل المرض بواسطة الوراثة الجسدية المقهورة.

9 - الأسباب الأخرى:

a) أمراض فرط التحمل les maladies de surcharge

- نادرة وتتضمن داء عديد السكريدات المخاطي mucopolysaccharidose من نمط مرض ماركيو Morquio ومرض هنتر Hunter.
- أضف إلى ذلك حالات التشكل العظمي الناقص حيث تترافق الهشاشة

العظمية بكسور متعددة تؤدي إلى قصر في طول الفقرات والأطراف.

- عموماً: يتم تشخيص هذه المجموعة من الأمراض بسهولة نسبياً وفقاً للمعطيات التالية:

1- قصة عائلية متكرّرة.
2- طول قامة قصير وغير متناسق مع قصر في الأعضاء أو الجذع.
3- شذوذات شكلية في الوجه أو الأعضاء.

- أحياناً ومع ذلك قد لا يكون أي عنصر واضحاً، من الضروري في هذه الحالة إجراء صور شعاعية للاستقصاء.

ب - التناذرات المشوّهة للشكل التي تترافق بقصر في طول القامة:

هذه التناذرات متعددة بشكل كبير جداً وغالباً ما تكون بحاجة إلى مراكز طبية متخصصة من أجل التعرف إليها وسوف نصف باختصار بعضاً منها والأكثر شيوعاً.

1- تناذر سيكل Seckel:

- تم وصف هذا التناذر في عام 1960 من قبل المؤلف ويدعى بقزامة "رأس العصفور" بسبب التشوه الوجهي حيث تكون الجبهة مائلة والفك السفلي صغيراً ومتوسط التوضع من الوجه البارز ويكون الأنف معقوفاً بشكل منقار العصفور.
- تكون العينان صغيرتين والرأس ضيقاً في 50% من الحالات.
- أما الأذنان فهما مشوهتان.
- يكون قصر الطول كبيراً حيث يصل إلى 7DS- والطفل لديه تأخر عقلي كبير.

2- تناذر Cornelia de Lange:

- يوجد عند الولادة تأخر في النمو داخل رحم الأم.
- يعاني الطفل من تشوهات للوجه مع أنف كبير عند قاعدته ومرفوع وفي نهايته منخران مفتوحان إلى الأمام ويكون الشق الجفني يشبه عين المنغولية antimonogloïde وتتوضع الأذنان بشكل منخفض.
- يكون شعر المريض كثيفاً، وحاجباه صغيرين يلتقيان غالباً على الخط المتوسط والأهداب كثيفة وطويلة ومثنية.
- يعاني المريض من اتساع في أبعاد الوجه ويكون الحنك مقوساً ونجد على مستوى الأعضاء ما يسمى باللاتصنع أو نقص التصنع في عظم العضد وأيضاً في رأس عظم الزند ورأس عظم الكعبرة.
- كما تكون الأطراف السفلية من الجسم صغيرة ولاسيما الأقدام.
- دائماً يوجد تأخر التطور الروحي-الحركي هام.

3- تناذر شارج CHARGE:

- يتألف هذا التناذر من تشوهات عديدة وهي:

C: تشوه في القزحية Colobome irien.

H: Heart تشوهات قلبية.

A: انسداد فتحتي المنخرين الخلفيين Atrésie des choanes.

R: تأخر النمو Retard de croisssnce.

G: نقص تنسج في الأعضاء التناسلية الخارجية.

E: Ear (أذن) شذوذات في توضع الأذن حيث تكون منخفضة وصغيرة ± صَمَم.

ويمكن أن يترافق التناذر باعتلالات أخرى مثل عوز هرمون النمو.

4- تناذر نونان Noonan:

آ - يصيب هذه التناذر طفل من بين كل 2000.

ب- تدل سحنة المريض على مجموعة من التشوهات:

- اتساع أبعاد الوجه واسترخاء الأجفان ومظهر المنغولية للعينين.
- نقص تنسج في الخدين والشفة السفلى تكون سميكة.
- الأذنان منخفضتان.
- الرقبة قصيرة وعريضة والتجويف الصدري كبير ومقعر.
- شذوذات قلبية موجّهة: سوء تصنع صمامي رئوي ± تضيق واعتلال قلبي ضخامي.
- سماكة كبيرة في الجلد في المنطقة الرقبية.
- يكون الطول عند الولادة أقل قليلاً من الطبيعي.
- الطول النهائي عند الرجال 163.2cm±4.4cm، وعند النساء 152.3cm ± 5.7cm.

5- تناذر Shprintzen القلبي الوجهي اللهاتي (نسبة إلى اللهاة):

- تدل سحنة المريض على الإصابة:

- الأنف طويل ضيق ذو حرف طبيعي أو بارز مع نقص في تصنع جنيحات الأنف.
- يكون الفكان غير متطوران بشكل كامل ويمكن أن يوجد شق قبة الحنك مع خنة في الصوت.
- تتضمن التشوهات القلبية تضيق رئوي وعيوب حاجزية وأحياناً يكون للبطين الأيمن فتحتان.
- إن تأخر الطول معتدل و30% من المصابين يكون نقص طولهم حوالي

2DS نسبة إلى العمر.

- وراثياً هناك خبن للصبغي 22q11 وينتقل المرض بشكل مسيطر ولكن توجد طفرات محتملة.
- يشكل هذا التناذر جزءاً من مجموعة آفات متعددة والتي عند اجتماعها كلياً تؤدي إلى تناذر George الذي يسبب سوء تصنع قلبي، ونقص تنسج في غدة التوتة وعوز مناعي وقصور الغدد جارة الدرقية.

6 – تناذر Prader Willi:

- يتكرر بنسبة 15000/1 من الولادات.
- تلاحظ الأم أثناء الحياة الجنينية نقص في حيوية الجنين حيث أن الجنين قليل التحرك ويلاحظ نقص المقوية منذ الولادة أيضاً.
- تترافق السنوات الأولى من عمر الطفل بصعوبة كبيرة في تغذيته ثم تليه حالة من النهم الذي يطور بعد ذلك سمنة بالغة الأهمية بشكل تدريجي.
- يوجد لدى الطفل أيضاً قصور في الأقناد ناتج عن قصور منشطات الأقناد مع قضيب صغير لدى الطفل وخصيتين صغيرتين.
- يعاني الطفل من تأخر عقلي ملحوظ وغالباً اضطرابات سلوكية يسيطر عليها عدم الاستقرار العاطفي.
- في 50% من الحالات يوجد خبن délétion صبغي: 15q 11.2 -q12.

7- قصور الدريقات الكاذب:

- إنه مرض ذو أسباب وتظاهرات مختلفة، ففي الشكل المرضي الموصوف من قبل البرايت Albright وهو الشكل الأكثر تميزاً يكون لدى المريض نمط شكلي خاص:
- سحنة مستديرة قمرية وسمنة وقصر عظام مشط اليد للأصابع 4 و5

وأحياناً قصر عظام مشط القدم.

- سهولة تشخيص المرض نتيجة نقص كلسيوم الدم وأحياناً لوجود اختلاجات.
- يترافق هذا المرض بسادّ عيني وتكلسات تحت جلدية وتأخر عقلي.
- إن النقص في طول الطفل أكبر من 2.5DS في أكثر من ثلث الحالات.
- يترافق المرض أيضاً مع نقص كلسمية وفرط الفوسفور الدم اللذين يعكسان قصور الغدد جارات الدرق.
- من الممكن أن تكون مستوى هرمونات جارات الدرق مرتفعاً الذي يعبر عن اضطراب في فعالية الهرمون على مستوى المستقبل الخلوي.
- يتم التشخيص بمعايرة البروتين G الخاص بالكرية الحمراء الذي يكون منخفضاً.
- إن البروتين G الخاص بالكرية الحمراء هو بروتين صغير ضروري لتوسط عمل PTH على الخلايا الهدفية، وعند نقص البروتين G فإن PTH لا يستطيع العمل حيث توجد هنا مشكلة في الارتباط بالمستقبل.
- قد توجد أحياناً أعراض غدية صماوية مثل قصور الدرق مع TSH مرتفع مما يوجب معالجة تعويضية.

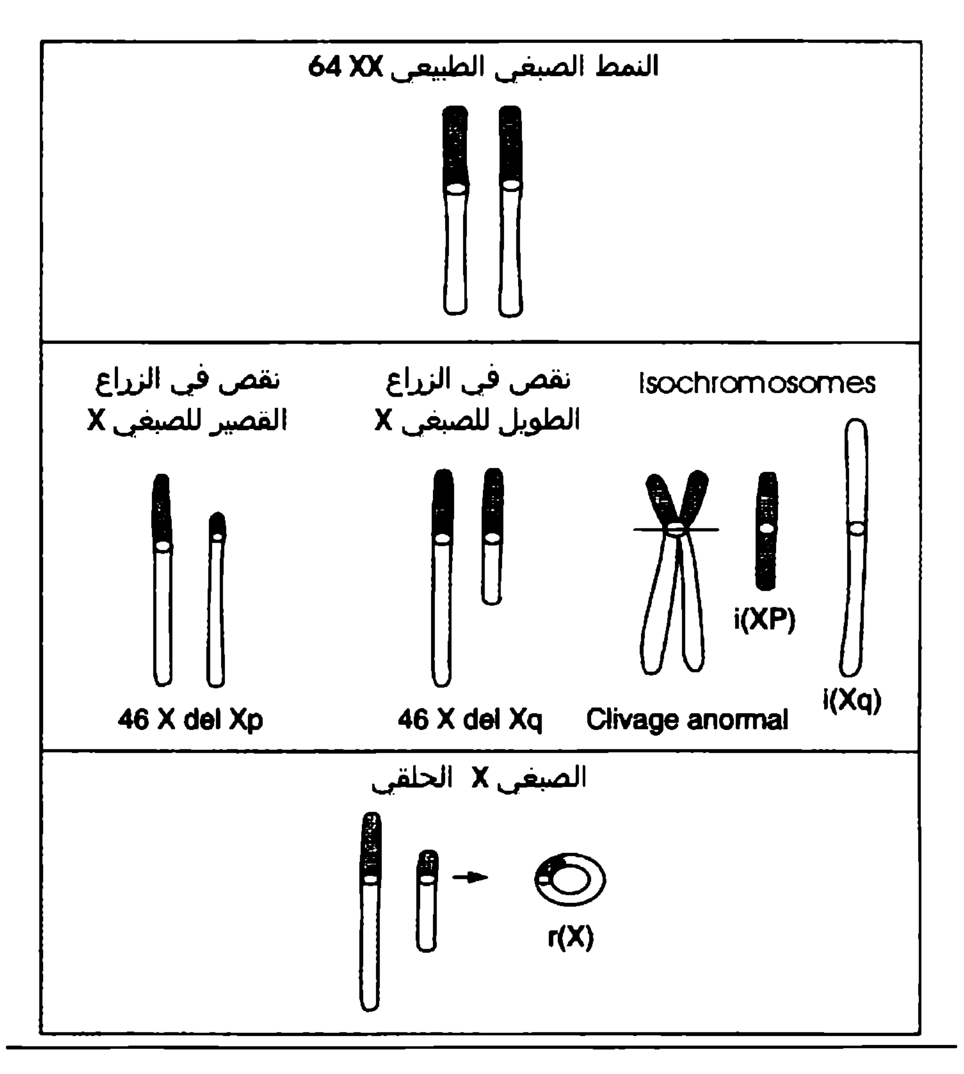
ج - الشذوذات الصبغية

1 - تناذر تورنر Turner:

- في عام 1938 وصف Henry Turner مراقبته لـ 7 فتيات قصار القامة يعانين من انقطاع الطمث ومن شذوذات شكلية متماثلة مما أدى إلى التعريف بهذه المتلازمة الجديدة.
- في عام 1959 وصف Ford الشذوذ الأول في نمط الصبغيات لهؤلاء المرضى: أحادية الصيغة الصبغية للصبغي X.

آ- الهيئة الوراثية:

- إن شذوذات الصبغي X متنوعة (شكل 2.2) تتعلق بـ:



الشكل 2.2: الشذوذات الصبغية المتنوعة المشاهدة في تناذر Turner

- فقدان كامل للصبغي X = X45 = أحادية صبغية X (50% من الحالات).
- فقدان جزئي لأحد أذرع الصبغي X وبالتالي فقدان للمادة الصبغية.

في حال فقدان الذراع القصير 46X Xdel (xp) = 8.5 %، من الحالات.

أما في حالة فقدان الذراع الطويل 46X Xdel (xq) = 4.5 %، من الحالات.

- فقدان الذراع القصير أو الذراع الطويل مع عدم تضاعف المتبقية وهذا يسبّب انقسام صبغي بطريقة معتلة، هنا نتكلم عن الصبغي المتماثل x = 11% مـــن

الحالات

الصيغة الصبغية xi(xp) 45 في حال الاحتفاظ بالذراع القصير و(xi(xq 46 في حال الاحتفاظ بالذراع الطويل.

- فقدان المادة الصبغية على الذراعين في نهايتيهما وإعادة التـصاقهما بـشكل حلقي (ring) r:46×r(x).
- الفسيفساء الصبغية mosaïque حيث توجد مجموعتان من نمط مختلـف، على سبيل المثال xx46/x45، r×46/x45 (x).

ب - الجانب السريري:

- في المرحلة الجنينية:

- يمكن اكتشاف الورم المائي الكيسي في العنق بالإيكوغرافي (توسع قاعدة العنق مع وجود اضطرابات لمفاوية) أو اكتشاف وذمة في الأطراف.
- تأخر النمو داخل الرحم.
- شذوذات قلبية (تضيق أبهري).
- شذوذات كلوية.
- يتم تأكيد التشخيص بالكشف عن الصيغة الصبغية للخلايا المستحـصل عليها في الأسبوع السادس عشر بالبزل الأمنيوسي.

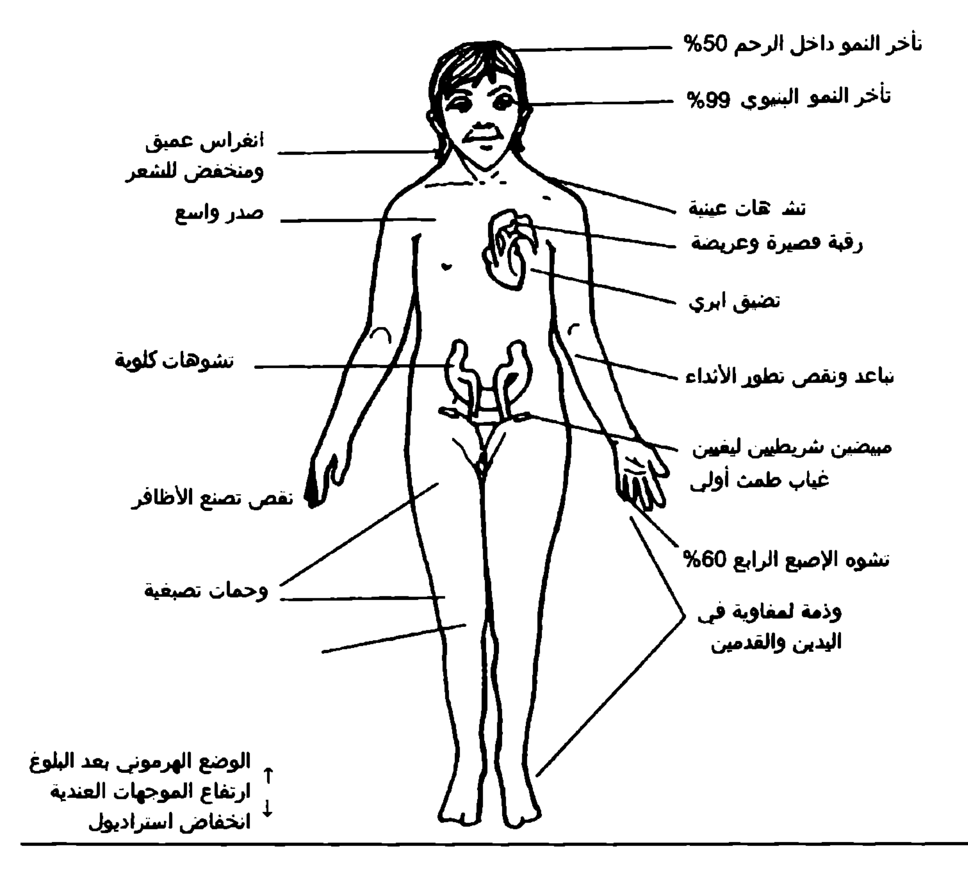
- بعد الولادة :

- تكون المولودة الفتاة في 50% من الحالات مصابة بتأخر النمو داخل الرحم.
- 20% منهن لديهن وذمة في الأطراف وبهذا فإننا نتكلم هنا عن تنـاذر Bannevie - ulhrich.

- أثناء الطفولة شكل (2.3) هي:

- تباطؤ مع شبه توقف في النمو في عمر الـــ 4 إلى 5 سنوات، مع تراجع في النمو واضح عند البلوغ بسبب غياب قفزة النمو عند البلوغ.
- شذوذات شكلية متنوعة تتمتع بقيمة دلالية هامة للتشخيص مثل :

1. اتساع حجم الصدر مع تباعد الحلمات الثديين.
2. رقبة قصيرة وعريضة.
3. انغراس عميق للشعر.
4. سحنة مستطيلة مع ذقن صغير.
5. تدلي الجفن العلوي.
6. وحمات تصبغية متعددة (nombreux naevi).
7. شذوذات وعائية: تضيق الأبهر.
8. شذوذات كلوية.
9. التهاب أذن شديد ومتكرر أثناء الطفولة المبكرة.



الشكل (2.3) التشوهات الرئيسية لتناذر Turner.

- في عمر البلوغ:

- لا يحدث البلوغ في 80% من الحالات أو يكون غير مكتمل ومع ذلك من الممكن حدوث بلوغ كامل دون أن ينفي ذلك التشخيص لوجود تناذر تورنر.
- تكرار حدوث أمراض مناعية لدى هؤلاء الفتيات، وخاصة التهاب الدرق المزمن اللمفاوي أو داء كرون أو الداء السكري أو البهاق.
- خلافاً لما رأيناه سابقاً يكون معدل الذكاء عند الفتيات المصابات ضمن الحدود الطبيعية (باستثناء حالة الصبغي الحلقي 5% من المصابات بتناذر

Turner حيث يمكن أن يكون معدل الذكاء أكثر انخفاضاً)، ومع ذلك فقد بينت دراسات دقيقة بأن هؤلاء الفتيات تعانين مـــن صـــعوبة في التحليل وبطء في تعلم الرياضيات.

- صعوبة في الاندماج في المجال المهني بسبب قصر هؤلاء الفتيات وأحيانـــاً بسبب بعض المشاكل النفسية.
- يتشكل التشخيص الإيجابي لتناذر Turner في حال توفر المعطيات السريرية الدالة مثل ارتفاع FSH في فترة البلوغ بسبب عدم تكون الأقناد.
- يُظْهِر الإيكو الحوضي رحماً صغيراً ومبايض صغيرة جداً أو غير موجودة.
- أما النمط الصبغي caryotype فهو الفحص الذي يؤكد التشخيص.

ج - المعالجة والتطور:

تتضمن المعالجة ثلاثة أمور:

- إعلان التشخيص:

- يجب أن يتم إعلان وجود الشذوذ الوراثي بفطنة ودقة.
- من المهم أن نتكلم عن الاضطرابات التي ستظهر لاحقاً وإن ظهور هذه الاضطرابات يختلف حسب عمر الفتاة المصابة.
- بالنسبة لمشاكل عدم البلوغ وعدم الخصوبة فيجب التكلم عنـــها بـــشكل مختلف أثناء الطفولة أو في فترة البلوغ.
- من الضروري أن نشير في ملف المريضة إلى المشاكل التي ظهرت وتلك التي لم تظهر.

- معالجة مشكلة تراجع الطول:

- بشكل تلقائي يصل الطول النهائي للفتاة المـــصابة بتنـــاذر Turner إلى 149cm وسطياً (الطول بين (129 — 151) سم.
- أما بالنسبة للمعالجة بهرمون النمو فإنها تتيح عند بدئها باكراً بكـــسب

حوالي 10cm على الطول النهائي.

- يجب أن تبدأ المعالجة بـ GH بجرعة 1 وحدة/كغ/الأسبوع بمجرد أن يقترب أو يصل تأخر الطول إلى ناقص 2DS انحراف معياري نسبة إلى العمر ويمكن أن تدوم المعالجة عدة سنوات.

• معالجة مشكلة عدم البلوغ:

- لا يجب أن يبدأ ذلك متأخراً حتى لا نعاقب هذه الفتاة عندما تجد نفسها لا تزال طفلة بين زميلاتها،
- يؤدي التأخر في إعطاء الاستروجين Oestrogénisation إلى عيب في تمعدن العظام.
- تبدأ المعالجة بإعطاء الاستروجين في عمر 11-12 سنة إذا عولجت الفتاة باكراً بهرمون النمو GH، وفي حال عدم المعالجة بـ GH فإن إعطاء الاستروجين يبدأ متأخراً أكثر من ذلك أي عندما يبلغ العمر العظمي 12 عاماً.
- كما نقوم باستخدام بروتوكولات متعددة تمكن من الحصول على دورة طبيعية منتظمة.
- في مرحلة بعد البلوغ تبدأ مشكلة الخصوبة التي يمكن أن تقودنا إلى استشارة أخصائي بغرض إجراء التخصيب في الأنبوب in vitro بأخذ بويضة من الفتاة.

• بالنتيجة:

- يجب تشخيص تناذر Turner باكراً ما أمكن بغرض أن نتمكن من بدء علاج شامل.
- يجب عدم استبعاد التشخيص عند كل فتاة صغيرة لديها تراجع في النمو أثناء طفولتها والتي توافق مسار النمو —2DS.

- من غير المقبول أن يتم تشخيص هذا التناذر متأخراً في عمـــر البلـــوغ للفتيات المصابات بقصر القامة أو تأخر عمر البلوغ.

2 - تثلّث الصبغي 21 (Trisomie 21):

آ - يشكل تأخر الطول جزءاً من الأعراض السريرية لهذا التناذر.

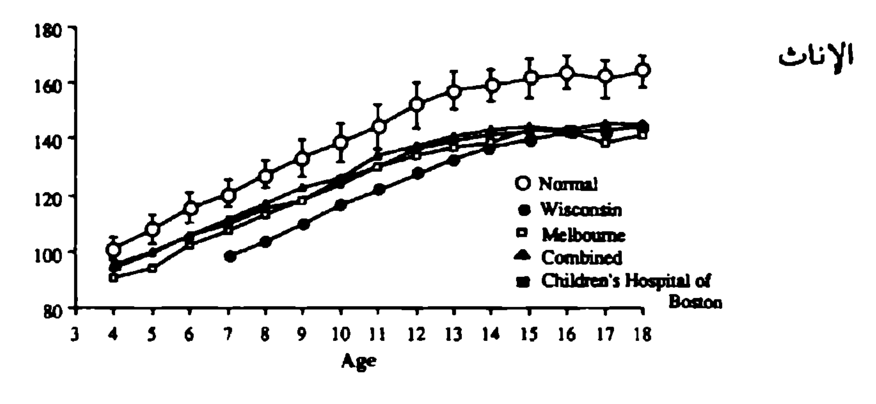
ب- عند الولادة يكون الطول أقل بحوالي 1cm من الطول الطبيعي للمواليـــد وفيما بعد تصبح سرعة النمو أكثر بُطأً ويشتد تراجع الطـــول بـــشكل تدريجي ولكنه منتظم.

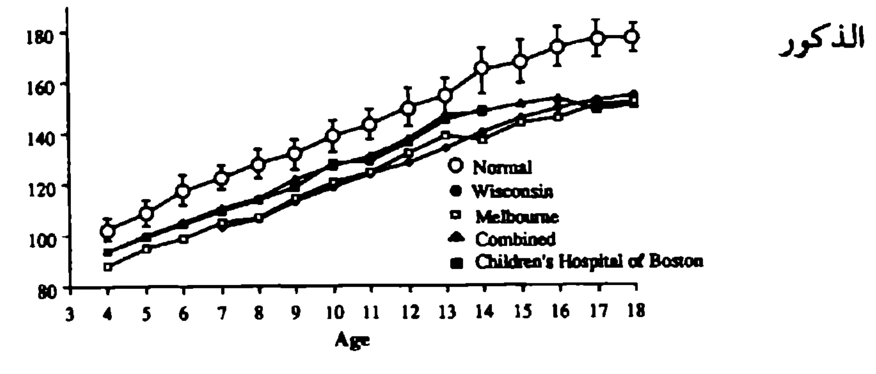
ج - عند البلوغ تكون قفزة النمو النهائية أشد بطأً.

ح - ينخفض الطول النهائي لدى كل من الجنسين، إذ إن الطول النهائي للفتيات هو بحدود 140cm أما الفتيان فهو بحدود 150cm (الشكل 2.4).

د - نذكر أن البلوغ يحدث بعمر طبيعي لدى هؤلاء الأطفال.







منحنيات النمو للأطفال المصابين بتثلث الصبغي 21.

الشكل (2-4): الطول بالسنتيمتر لأطفال مصابين بتثلث الصبغي 21، من عمر 4 إلى 18سنة مأخوذة من دراسات متعددة.

أمراض الأجهزة الكبيرة

- إن إصابة إحدى الوظائف للأعضاء الكبيرة يمكن أن ينعكس على النمو من حيث لا يتاح للعضوية أن تملك كفايتها من الإمكانيات الطاقية للسماح بنمو طبيعي من حيث الطول والوزن.
- إن الآليات الفيزيومرضية المسؤولة متعددة ومعقدة وليست كلها قابلة للتفسير وهذه الآليات يمكن أن تكون استقلابية أو مرتبطة بالجهاز الغدي الصماوي.
- نادراً ما يكون نقص النمو مناسبة لاكتشاف أمراض هذه الأجهزة التي تتظاهر أعراضها بشكل واضح عند الإصابة فيتم التعرف إليها.
- عندما نكون أمام حالة قصر غير مفسَّرة يجب أن نشك بشكل منهجي بهذه الأمراض وأن نفكر على الأخص بالأمراض التي تتعلق بالأمعاء والكليتين.

آ - الاعتلال القلبي:

- إن القليل من الدراسات التي قامت بتحليل الطول النهائي لطفل لديه أو كان لديه اعتلالات قلبية، حيث أن هذه الاعتلالات تُعالج حالياً بالعمل الجراحي وبسرعة مؤدية لتحسن المريض وتجنب نتائجها على المدى الطويل تماماً.
- ففي حالة الاعتلال القلبي الازرقاقي يعتبر نقص التأكسج الخلوي عاملاً ضاراً حيث وصف تأخر في الطول والوزن المتناسق في هذه الحالة.
- أما في اعتلال القلب اللازرقاقي فإن تأخر الوزن نسبياً أكثر شدةً من تأخر الطول.
- عملياً يجب علينا أمام كل حالة اعتلال قلبي خلقي مترافق بتأخر كبير في الطول أن نبحث عن سبب مرضي أكثر شمولية يترافق بقصر الطول، على سبيل المثال: فقدان الصبغي 22q11، تناذر CHARGE، تثلُّث الصبغي 21، .....الخ

ب - العوز الغذائي:

- إن له دوراً هاماً جداً مهما كانت الآلية المسؤولة عنه سواءً أكانت نقص الوارد الغذائي أو اضطرابات في عملية الهضم أو اضطرابات الامتصاص أو اضطرابات استقلابية تؤثر على استخدام الوارد الغذائي.

1 - تشخيص سوء التغذية:

- يتوضح التشخيص سريرياً بناء على مظهر الطفل: هزال، ضالة في سماكة النسيج الدهني تحت الجلد، أرداف متهدلة غير مشدودة مع ثنيات، نقص مقوية عام يصيب بشكل واضح الحزام العضلي البطني، البطن بارز، نقص الكتلة العضلية خاصة على مستوى العضد والفخذ، جلد جاف قليلاً وعليه شعر رقيق باهت، وشحوب ملحوظ، هيئة حزينة للطفل.
- يتم التقدير الكمي للهزال برسم منحنى الوزن – الطول الذي يظهر تراجعاً في الوزن متبوعاً بتراجع الطول أو بواسطة الثنيات الجلدية حيث نعتمد هنا على حساب BMI (معدل الكتلة الجسمية) الذي يرتبط بالكتلة الدهنية، ونعبر عن هُزال ابتداءاً من قيم الوزن < 3DS – من أجل العمر والجنس.
- تؤكد الفحوصات المتممة وجود العوز الغذائي وأكثرها فعالية في حال العوز البروتيني هي معايرة البروتينات الكبدية: الترانسفيرين، الألبومين، طليعة الألبومين، البروتين الرابط للريتينال retinal - binding protein.
- ينخفض الكولسترول بشكل واضح وكذلك الفيتامينات المنحلة في الدسم ويُظهر فحص الدم (التعداد والصيغة) وجود فقر دم بعوز الحديد (فقر دم صغير الخلايا) أو بعوز الفولات (فقر دم عرطلي كبير الخلايا).
- يسمح التصوير الشعاعي للوجه الأمامي لعظم الظنبوب بحساب دلالة قشر العظم corticodiphysaire التي يدل انخفاضها على وجود اضطرابات في تمعدن العظام هذا التمعدن الذي يعتبر ثانوياً لمشكلة نقص الكالسيوم بشكل رئيسي.

2 - أسباب حالة سوء التغذية وسوء الامتصاص:

- الأسباب متعددة وترتبط بالنقص الغذائي الشائع في البلدان النامية وهذا النقص يجب الإشارة إليه لدى الأطفال الصغار.
- يمكن أن تكون هذه الأسباب على علاقة مع العادات الغذائية غير المتوازنة وبخلل الوارد البروتيني لمصلحة السكريات والدسم.
- اضطرابات في السلوك الغذائي مثلاً القهم وقلة الشهية للطعام لدى الطفل الرضيع أو الاجترار Mérycisme (حيث يقوم الطفل بمضغ الطعام ويرمي جزءاً كبيراً منه خارج فمه ويتعلق الأمر باضطرابات نفسية لدى الطفل الصغير).
- عند الطفل الرضيع، يجب أن يشير عدم اكتساب الوزن إلى المشاكل التقنية لعملية الإرضاع، أو إلى نقص في إفراز الحليب.
- ونذكر هنا بأن الوارد الغذائي الأصغري لدى الطفل يجب أن يكون أكبر من 70 حريرة/كغ/اليوم.

3 - الأمراض المعوية:

- يمكن أن تنجم عن آفات متعددة ولكن عملياً يجب الإشارة إلى مرضين اثنين يعتبران الأكثر شيوعاً: سوء الامتصاص ومرض crohn.

A - سوء الامتصاص Maladie coeliaque:

- إن نسبة حدوث هذا المرض هي حوالي 1000/1 ولادة وبشكل عام إنه السبب في 20% من حالات تأخر النمو المشاهدة من قبل أطباء الأطفال.
- يتم تشخيص المرض لدى الرضع بعمر 9 إلى 18 شهراً نتيجة تباطؤ النمو الطولي.
- يبدو على الطفل هيئة نقص التغذية ونقص في الوزن < -2DS/الطول وتكون BMI منخفضة <3DS- وغالباً ما يعاني الطفل من إسهال غزير مقاوم للمعالجة الاعتيادية ولكنه يمكن أن يكون أكثر غموضاً discrète.

- تعتبر فكرة: إدخال أغذية غنية بالغلوتين في الأيام أو الأسابيع التي تسبق ظهور الاضطرابات عنصراً هاماً في التوجه نحو التشخيص.
- يتم تأكيد التشخيص بإثبات وجود الأضداد من نمط IgA الموجهة ضد الـ gliadine وغلاف الخلايا العضلية endaomysium، وهذان الأخيران يمتلكان حساسية ونوعية قريبة من 100%.
- إن معايرة أضداد antitransglutaminase في طريقها لتصبح إجراءً معتمداً لتشخيص سوء الامتصاص maladie coeliaque.
- يجب التأكد من عدم وجود عوز في IgA عند الطفل (6000/1) مما يعطي نتيجة سلبية كاذبة لدى معايرتها.
- ما تزال الخزعة المعدية حالياً الطريقة الوحيدة لتأكيد ضمور الزغابات المعدية الناتج عن عدم التحمل و المسؤول عن الاضطرابات لدى الطفل ويتم الخزع إما بواسطة كبسولة Watson أو بالتنظير الباطني.
- إن إتباع هؤلاء الأطفال لحمية خالية من الغلوتين يؤكد التشخيص، حيث تتصحح الاضطرابات باتباع الحمية وينطلق من جديد النمو الطولي - الوزني.
- قد وصفت عدة حالات من الداء الحشوي المتأخر وهي تتميز بأهمية تأخر الطول (7- DS → 3-) الذي يترافق بشكل واضح بتأخر في البلوغ، وأحياناً تحدث زيادة خفيفة في الوزن بشكل مرافق لغياب العلامات الهضمية، ويتم إثبات التشخيص بمعايرة أضداد غلاف الخلايا العضلية وبإجراء الخزع المعوي وتكون قيمة IGF1 منخفضة بينما تكون قمم الـ GH طبيعية وحتى مرتفعة أثناء معايرة GH بعد التحريض.

B- داء Crohn:

- مرض التهابي يصيب الجهاز الهضمي ويترافق بأعراض عامة تجعل منه مرضاً جهازياً.

- يُشّكل المرضى الأطفال 10 إلى 15% من مجموع مرضى crohn ويتم اكتـــشاف المرض بعد عمر 10 سنوات ونادراً قبل ذلك.
- تتضمن الأعراض السريرية بدايةً ثلاثة أنماط من الأعراض وهي:

1 - أعراض هضمية:

- ألم بطني منتشر، انتفاخ بطني، زحار بشكل شائع، غثيان، إسهال غــير دائم ذو غزارة مختلفة لزج غالباً وحتى قيحي أو مدمّى يترافق بالحمى.
- إن انضمام التهاب غشاء الفم القلاعي أو الآفات الشرجية مــن نمــط الشقوق الشرجية إلى هذه الاضطرابات له دلالة كبيرة.
- نركز هنا على الآلام البطنية الليلية والتي تؤدي إلى إيقاظ الطفل بشكل متكرر.

2 - أعراض خارج هضمية وقد تسبق الأعراض الهضمية:

- ألم أو التهاب المفاصل، حمامى عقدية، تقيح جلدي غرغريني بــشكل نادر، التهاب الغشاء العنبي في العين،
- تأخر النمو يمكن أن يكون العلامة الوحيدة لداء .Crohn
- إن الهُزال هو أمر شائع لوجود توقف النمو الوزني.
- كما يحدث أيضاً تأخر في البلوغ ويرتبط هذا التأخر بعوامل متعددة: نقص الشهية للطعام، سوء الامتصاص، اعتلال معوي وظيفي، تناذر التهابي.
- الفحوصات الحيوية الغير نوعية: نشاهد في حالة الالتهاب زيادة في سرعة التثفل وزيادة في CRP والفيبرين وزيادة Alpha 2، وفي الاعتلال المعــوي الوظيفي هناك انخفاض في الألبومين مع زيادة في تصفية trypsine -1-anti ألفا.
- يقوم التشخيص على إجراء التنظير والدراسة النسيجية، حيث أن للتنظير الهضمي القيمة التشخيصية الأكثر أهمية التي تظهر الآفات التي قد تكون

منتشرة من المريء حتى الشرج.

- كما يظهر التنظير اللفائفي القولوني آفات قلاعية وتقرحات طولانية (على طول المعي) وأورام كاذبة في الغشاء المخاطي ويمكن أن يُظْهِر التنظير بالألياف الزجاجية العلوي آفات لا علاقة لها بالأعراض السريرية.
- نسيجياً هناك إصابة منتشرة في كل أغشية جدار الأمعاء مع ارتشاح لمفاوي وآفات مميزة للتشخيص: (ورم حبيبي ظهاري عرطل جريبي) وقد يسمح المرور عبر الأمعاء برؤية عروة اللفائفي الأخيرة المصابة التي تكون بمظهر صلب متضيق وأحياناً ناسور داخلي.
- تقوم المعالجة على استخدام المطهرات والصادات الحيوية المعوية وأيضاً الكورتيكوستيروئيدات وحتى المثبطات المناعية.
- أحياناً قد تكون التغذية بمعدل ثابت عن طريق الفم ضرورية وحتى التغذية الوريدية وأخيراً قد يكون ضرورياً معالجة المناطق المصابة جراحياً.
- نؤكد هنا على صعوبة التشخيص في بداية المرض عندما تتظاهر الأعراض فقط بمشاكل النمو وأيضاً على صعوبة العلاج الذي يتطلب فريقاً ذي خبرة من الأطباء الهضميين وأطباء الأطفال.

ج - الأمراض الكلوية:

1 - القصور الكلوي المزمن:

- غالباً ما يترافق بتأخر كبير في النمو بآليات متعددة ومعقدة.
- لقد أتاحت إمكانية معالجة هؤلاء الأطفال بواسطة هرمون النمو تصحيح جزء كبير من هذه الاضطرابات.

2 - الداء النبيبي Tubulopathie:

- يُكتشف هذا الداء كنتيجة لوجود اضطرابات في النمو.

- في الحماض النبيبي يحدث فقدان للبيكربونات مما يؤدي لتدني المخزون القلوي الذي يلاحظ عند إجراء صيغة للشوارد.
- تُكتَشف البيلة التفهه الكلوية المنشأ منذ المرحلة ما بعد الولادة نتيجة لنوبات حمى غير مُفسرة مترافقة بالتراجع الوزني ثم الطولي وبانخفاض المقوية وتحدث حالة فرط صوديوم الدم المزمن مع ± خسارة الماء، وتُلاحظ حالة الرغبة الشديدة للشرب حتى تصل إلى معدلات كبيرة.
- في حالة نقص الألدوستيرون الكاذب يحدث تراجع في الوزن والطول بشكل سريع مع انخفاض صوديوم الدم وخسارة الملح.
- إن تناذر Bartter نادر وهو يترافق بتقلون منخفض البوتاسيوم مع فرط البوتاسيوم البولي.
- هناك حالات أخرى نادرة مثل فرط كالسيوم البول المجهول السبب والكساح الناتج عن نقص فوسفات الدم والأمراض الوراثية المتنحية المرتبطة بالصبغي x وترسب الكلس في الكليتين والبول السيستيني ...الخ.
- عملياً إن إجراء صيغة كاملة الشوارد مع معايرة الكرياتنين والمخزون القلوي والبحث عن بروتينات في البول يسمح في أغلب الحالات العثور على التشخيص.

د ـ الأمراض الرئوية:

- نادراً ما تكون السبب في تراجع النمو، حتى في حالة اللزاج المخاطي mucoviscidose حيث تكون الاضطرابات الرئوية والهضمية شديدة يكون تأخر الطول بسيطاً.
- في مرض الربو لا تؤدي المعالجة بالكورتيزونات عن طريق الاستنشاق بالجرعات المستخدمة لحدوث اضطرابات في النمو.

و - الأمراض الأخرى:

- لقد أثبتت العديد من الدراسات أنه في حالة مرض السكري المعتمد على الأنسولين تحدث خسارة بسيطة في الطول في عمر البلوغ وهذا يرتبط بتوازن السكر وقدمَ الإصابة به، فقبل عمر الثلاث سنوات هناك خسارة في الطول بمقدار1.5DS (انحراف معياري)، وبين عمر 3 سنوات و11 سنة هناك خسارة بمقدار 0.7DS، وبعد ذلك ليس هناك شذوذات في النمو.
- في حالة التهاب المفاصل المزمن يتأثر النمو بشكل مختلف حسب شكل المرض ففي إصابات المفصل الوحيد لا يكون هناك تأخر في النمو، أما في إصابات المفاصل المتعددة أو مرض still فيكون التأخر متغيراً، أحياناً يكون بليغاً ويرتبط ذلك بنسبة كبيرة مع استخدام الكورتيزون في العلاج وفي هذه الحالة تتم دراسة استخدام هرمون النمو في المعالجة وأن النتائج الأولية مشجعة.
- أثناء الإصابة بالأمراض الدموية يؤثر فقر الدم (التلاسيميا الكبرى Thalassemie majeur) على الطول عند البلوغ لدى كلا الجنسين بمقدار 1.5DS- تقريباً، وفي مرض Fanconi يتأخر الطول في فترة البلوغ بمقدار 2- إلى 4DS-.
- يمكن أن يكون اضطراب اصطناع الغليكوجين هو السبب في القصر أثناء مرحلة الطفولة ولاسيما النمط 1a (عوز في الغلوكوز -6- فوسفات) وتحدث استعادة للطول بعد ذلك بسبب تأخر البلوغ ويكون الطول النهائي متأخراً بمقدار 1.5DS-، ومع ذلك فإن العناية بهؤلاء الأطفال على مستوى الحمية الغذائية مع التغذية المعوية الليلية الجيدة أدت إلى تحسن كبير في حركية منحنى النمو لدى هؤلاء الأطفال.

ي - تأخر النمو داخل الرحم RCIU:

- إن الأطفال الذين يكون طولهم أو وزنهم عند الولادة أقل من 2DS لديهم تـــأخر في النمو داخل الرحم Retard de croisssnce intra-utérin (RCIU).
- يعتمد النمو عند الجنين على عوامل متعددة ولا يبدو بأن هرمون النمـــو GH يلعب دوراً في النمو خلال تلك الفترة.
- على العكس فإن IGF1 وIGF2وكذلك الأنسولين تلعب دوراً جوهرياً بلا شك في النمو، وهذا ما شوهد لدى الفئران الذين عُطل لديهم الجين المرَّمز لـــــ IGFI أو IGF2 حيث أدى إلى تأخر كبير في الطول والوزن عند الـــولادة وأحيانـــاً تشوهات.
- تعتمد عوامل النمو بشكل كبير على الحالة التغذوية للجنين التي تعتمد بدورها على الوظيفة المشيمية، فكل إصابة في المشيمية قد تؤثر على نمو الجنين مهمـــا كانت آلية الإصابة: تشوهية، وعائية، انتانية.
- يصيب RCIU بالتعريف 2.5% من الأطفال عند الولادة وإن أغلـــب هـــؤلاء الأطفال يحدث لديهم استرداد للطول خاصة خلال السنتين الأوليـــتين مـــن حياتهم و10% فقط من بينهم سوف يكون طولهم أقل من 2DS عند البلوغ.

إن هذا الاسترداد للنمو يعتمد على التغذية الكافية والمكيَّفة لحالة الطفل وقـــد أثبتت عدة دراسات أن RCIU يترافق بخطورة مرتفعة يمكن أن تتطور لـــدى الطفل في عمر البلوغ (تناذر X الذي يترافق بفرط توتر شـــرياني وســـكري معتمد على الأنسولين وسمنة)، إن هذا الأمر مهم جداً لأنه يـــبين أن الحالـــة الاستقلابية للجنين يمكن أن تؤثر على الوظيفة الاستقلابية عند عمر البلوغ.

أسباب الـ RCIU متعددة.

أسباب RCIU

آ – أسباب متعلقة بالجنين = 20%

1. تناذرات مشوِّهة (مثال: تناذر Silver-Russel)
2. شذوذات صبغية (Turner، تثلُّث الصبغي 18،.... الخ)
3. إصابات فيروسية (CMV، الوردية الوبائية rubéole)

ب – أسباب متعلقة بالأم = 60%

1. انسمام حملي، فرط توتر شرياني مزمن.
2. تسممات بالتبغ، بالكحول، بالمخدرات.
3. نقص تغذية، أمراض مزمنة.
4. تناول الأدوية: فينيتوئين، وارفارين،...الخ.
5. عمر الأم < 16 أو > 35 سنة.

ج – أسباب مشيمية = 20%:

1. مشيمة شيخية، فاقة دموية مشيمية.
2. شذوذات في التروية، انغماد involution مبكر.
3. حمل متعدد.
4. ورم وعائي مشيمي chorio-angiome،....الخ.

- يؤدي انسمام الجنين بالكحول إلى RCIU شديد وهذا بدوره يؤدي لمشاكل نفسية-اجتماعية لدى الطفل.
- إن معالجة الأطفال الذين لديهم RCIU ممكنة بشرط أن يكون طول الطفل أقل من 3DS/âge وعمره أكثر من 3 سنوات وأقل من 8 سنوات بالنسبة للفتاة وأقل من 10 سنوات بالنسبة للفتى، وقد بينت العديد من الدراسات إمكانية حصول استرداد للطول.

- أثبتت هذه الدراسات بأنه مع جرعات أعلى من الجرعات المتناولة في حـــال نقص GH (1.2 إلى 1.4 وحـــدة/كـــغ/أســـبوع بـــدلاً مـــن 0.5 إلى 0.7 وحدة/كغ/أسبوع) حصل استرداد واضح للطول.
- بعد 3 سنوات من المعالجة يتغير استرداد الطول من 1.3 إلى 1.6 DS وعنـــد توقف المعالجة بعد 3 سنوات يبقى من الخسارة حوالي 0.3 DS.
- من الممكن أن نتابع العلاج بعد ذلك بجرعة 0.6 وحدة/كغ/الأســـبوع إذا لم يتم بلوغ طول بحدود 2DS- أو في حال تباطؤ سرعة النمو بشدة بعد توقف المعالجة.

تناذر الانسمام الكحولي الجنيني

- يؤثر شرب الكحول أثناء الحمل بشدة على الجنين ويمكن اعتبار الكحول مادة مشوهة Tératogène ويترافق بـــ:

1- تأخر في النمو داخل الرحم وقد يكون خطيراً جداً.

2- مجموعة كاملة من التشوهات الشكلية : تتمثل بـــ :

آ – إصابة الوجه :

- شق جفني صغير، ثنّية في الموق وهو الجزء الأعلى من الأنف، وِسْعَة في أبعاد الوجه hypertélorisme،
- ثوضع منغولي antimonogloïde للعينين.
- ثرملة philtrum (فراغ بين الأنف والشفة العليا) مسطّحة أو محدبة (عـــادة مقعرة نحو الخارج).
- شفة علوية رقيقة.
- ذقن صغير ضيق.
- جبهة محدبة.

ب - إصابة الجهاز العصبي المركزي:

- صغر الرأس Microcephalie.
- تشوه دماغي.
- تأخر في الذكاء أحياناً يكون هاماً جداً.
- يحتمل أيضاً وجود أمراض قلبية خلقية.

- إن عقابيل الانسمام الكحولي عند الجنين نهائية وغير تراجعية وتملك تأثيراً على الحياة الاجتماعية للطفل.
- لا يتصحَّح النمو عفوياً في أغلب الحالات ويمكن مناقشة المعالجة بهرمون النمو في حالة RCIU.

الشذوذات الهرمونية

نقص هرمون النمو GH:

- إن هذا النقص ليس استثنائياً أو نادراً حيث يظهر أنه يتكرر بنسبة 3500/1 إلى 4000/1 من الولادات
- من المهم أن يتم التشخيص باكراً بسبب الفرص العلاجية المتوافرة باستخدام هرمون النمو التأشيي Recombinant الذي كلما كانت المعالجة به مبكرة كان هذا الهرمون أكثر فعالية في تخفيف تأخر النمو.
- هناك عدة أنماط من نقص هرمون النمو ومن المهم أن تُصَنف تبعاً للتأثيرات التي تنتج عنها.
- يمكن أن يكون هذا النقص خَلقياً (موجود قبل الولادة) أو مكتسباً ثانوياً بآليات متغيرة.
- يمكن أن يكون هذا النقص كاملاً complet (قمة هرمون النمو GH بعد اختبارين تحريض أقل < 10 mul/l).
- يمكن أن يكون هذا النقص جزئياً partiel (قيمة GH أكبر من 10 وأصغر من

.(20 muI/I

- يمكن أن يترافق بأعواز هرمونية أخرى مجهولة السبب أو عضوية (تالية لإصابة موضعية).
- يمكن أن يكون نقص GH عابراً transitoire ولاسيما خلال فترة ما قبل البلوغ.
- في دراسة لـ KIGS (Kabi International Growth Study) كانت الأغلبية العظمى لحالات نقص هرمون النمو مجهولة السبب بنسبة 4054 حالة مقابل 1307 حالة بسبب عضوي ناتجة عن أسباب متنوعة: شذوذات شكلية خلقية مثل (التشوهات الدماغية : كخلل التصنع الحاجزي البصري، أو انقطاع السويقة النخامية، أو شق حنكي) أو شذوذات مُكتسبة بأسباب مختلفة.

الهيئة السريرية:

- يعبر نقص هرمون النمو عن وجوده بطرق مختلفة حسب نمطه.
- يُشكُّ بنقص هرمون النمو الخلقي نتيجة العلامات المُلاحظة في الفترة ما بعد الولادة مثل :
  - ترافق نقص السكر مع صغر القضيب عند الذكر.
  - يرقان يدوم لأكثر من أسبوع مع بيلروبين مقترن أو حر.
  - شذوذات مشوِّهة للخط المتوسط ligne médiane للجمجمة والوجه (شفة الأرنب، شق حنكي، لهاة مشقوقة، ثنية سنية متوسطة واحدة، ثلمة قزحية).
  - يشير التبوال و العطاش إلى البيلة التفهة المركزية.
  - الولادة المقعدية.
  - يمكن أن يكون المظهر الجسدي للطفل المترافق مع تراجع في النمو ذي دلالة على الإصابة وكذلك العلامات التالية :
    - توضع الشحوم في القسم العلوي من الجذع.
    - وجه مدور.

- أنف بارز دقيق في نهايته، ذقن صغير، صوت حاد.

- يمكن أن يكون تراجع النمو سريعاً جداً مع خسارة عدة مسارات على منحنى النمو (انحرافات معيارية) خلال سنتين إلى 3 سنوات.
- يمكن أن يكون التراجع أكثر بطءاً والنمو أدنى من الطبيعي خلال السنة الأولى ثم بعد ذلك تراجع بطيء ومنتظم.

- ينتج العوز المكتسب في هرمون النمو بسبب حدوث شذوذات في المنطقة الوطائية – النخامية مهما كان سبب هذا الشذوذ.

- إن كل تراجع مفاجىء في النمو يجب أن يقودنا، إلى استقصاء الوظيفة الموجهة للنمو مع ملاحظة الوظائف النخامية الأخرى.
- لسوء الحظ فإنه من الشائع أن نكتشف مثلاً وجود ورم قحفي بلعومي مترافقاً مع اختلاطات بليغة مثل ارتفاع التوتر داخل القحفي الحاد أو فقدان الرؤية.
- إن تشخيص أعواز النمو المكتسبة سهل عندما يوجد على منحنى النمو انكسار شديد في منحنى الطول وعندما يكون نمو الطفل يسير بانتظام على المنحنى قبل أن ينحرف عنه وينكسر.

عوز هرمون النمو الـ GH نتيجة اضطرابات وظائف الخلايا النخامى الأمامية

- تنشأ النخامى الأمامية جنينياً من جيب Rathke الذي يأتي من البلعوم الجنيني.
- تتمايز الخلايا التي تشكل النخامى الأمامية من أجل أن تفرز الحاثات النخامية المختلفة تحت تأثير عوامل نمو نوعية.
- تم التعرف على عاملين مسوؤلين عن أعواز نخامية بشرية :

1- pit1: يؤدي هذا العامل إلى تمايز النسائل الخلوية التي ستقوم باصطناع GH وTSH والبرولاكتين، وإن أي نقص في هذه العوامل سيقود إلى قصور نخامي شديد ومبكر ويكون هذا النقص أحياناً ذو انتقال عائلي ويؤثر هذا القصور على إفراز GH وTSH والبرولاكتين وبالتالي فإن الأشخاص المصابين سيعانون من تأخر هام في النمو نتيجة لنقص GH والقصور الدرقي.

2- prop1 (profet of pit1): إنه العامل الذي يحث على إفراز pit1 وإن نقص فعاليته هو السبب في نفس الاضطرابات التي يسببها نقص pit1 ولكن يؤدي إضافة لذلك إلى نقص في وظيفة موِّجهات الأقناد..

- المهم من هذه المعطيات أنه في حال طفل لديه عوز GH فإننا يجب أن نتابع بانتظام هرموناته الدرقية وهرمون البرولاكتين.

- من الممكن حدوث انكسار في مسير منحنى النمو بسبب تأخر بلوغ الطفل والذي لا يبدي في نفس الوقت تسارع النمو المنتظر منه في هذه الفترة.
- يجب تحليل كل انكسار أو تراجع في منحنى النمو الطولي بالاشتراك مع منحنى الوزن، وإن كل اكتساب للوزن بشكل موازي لتراجع الطول يدل على اضطرابات غدية صماوية.
- في الدراسة السابقة لــ KIGS: من بين 1307 حالة لنقص هرمون الــ GH العضوي، كانت هناك 1047 حالة مكتسبة، وكانت الأورام هي السبب

الأساسي لنقص GH في 723 حالة 69%، في المقام الأول كان الورم البلعومي القحفي مسؤولاً عن 253 حالة ثم ورم الأرومات النخامية (142 حالة) ثم الـ الأورام الإنتاشية germinomes (44 حالة).

- أما المجموعة الثانية المسببة فكانت العقابيل الناتجة عن المعالجة، لاسيما المعالجة الشعاعية في : ابيضاض الدم (174 حالة) أو أورام الرأس والعنق.
- وأخيراً كانت هناك أسباب أكثر ندرة : رضوض الرأس، إنتانات الجهاز العصبي المركزي، كثرة المنسجات histocytose، .....الخ.
- يجب في كل حالة نقص نمو مكتسب غير معروف السبب إجراء تصوير بالرنين المغناطيسي MRI.

استقصاء الوظيفة الموجّهة للنمو:

إفراز هرمون النمو الـ GH:

اختبارات التحريض:

- إنها تقوم على معايرة هرمون النمو GH أثناء اختبار التحريض، إن القيم القاعدية لـ GH ليست مميّزة بالنسبة للفرد الطبيعي بسبب الإفراز النبضي لـ GH.
- تسمح المواد المختلفة المستخدمة في اختبار تحريض إفراز GH بتحري المخزون النخامي من هذا الهرمون والذي يعكس بدوره الوظيفة الموجّهة للنمو.
- لقد اقترحت عدة اختباراتَ لتحريض هرمون النمو GH، وحالياً لا يتم وصف العلاج بـ GH (في حالة عوز GH) إلا بشرط إجراء اختبارين مختلفين للتحريض مطبقين بنجاح وبفاصل عدة أيام ويكون لهما قيم أعظمية أدنى من 20 mUI/I ويجب إجراء واحد من هذين الاختبارين على الأقل بالطريق الحقني.
- تتأتّى ضرورة إجراء اختبارين مختلفين من أنه بعد التحريض الأول فإن نسبة معينة من الأطفال الطبيعيين لا تستجيب للتحريض مما يعطي إيجابية سلبية كاذبة.
- بعد التحريض الثاني تتغير النسبة المئوية للنتائج السلبية مما يظهر أن التحريضات لا

تملك كلها نفس القدرة على التحريض، فبالنسبة للأنسولين توجد نسبة 34% من النتائج السلبية الخاطئة وفي اختبار الأرجنين – الأنسولين تكون النسبة 18 % بينما باختبار الغلوكاغون – البروبرانولول فلا يوجد إلا 3%،6 من النتائج السلبية الخاطئة.

- **توجد بعض الحالات الفيزيولوجية التي يمكن أن تعيق تفسير نتائج اختبارات التحريض :**

– ففي حال السمنة أو في فترة البلوغ يمكن أن تكون قيم GH أثناء الاختبار منخفضة من دون أن يكون هناك عوز GH حقيقي، الأمر الذي يوجب إجراءات استقصاءات أخرى أكثر تعقيداً من أجل تقييم الوظيفة الموجّهة للنمو:

* أثناء فترة البلوغ نقوم بتحسيس الاختبار sensibilsation (زيادة حساسية الاختبار) عند الفتى بالتستوسترون المديد عن طريق الحقن العضلي لـ 50 ملغ قبل 4 أو 5 أيام من إجراء الاختبار، وعند الفتاة باستخدام الاثينيل استراديول بطريق الفم لمدة 3 أيام متعاقبة بجرعة 50 مكغ والجرعة الأخيرة قبل 3 أيام من إجراء الاختبار.

* أما في حالة السمنة فمن الأفضل أن نعيد إجراء الاختبار بعد التنحيف أو بعد التحسيس بالبروستغمين prostigmine.

- عملياً يتم إجراء الاختبارات بالمشفى صباحاً على الريق.
- التأثيرات الجانبية لهذه الفحوص عادة محدودة ولكنها ممكنة مثل نقص السكر.
- تسمح النتائج بأن نميز النقص الكامل لهرمون النمو: (لا تتخطى أي قيمة لـ GH الـ 10mUI/I)، والنقص الجزئي (تتراوح القيمة الأعظمية بين 10mUI/I وأقل من 20mUI/I)

الطرق الأخرى للاستقصاء:

- يتم الإفراز الفيزيولوجي لهرمون النمو GH بشكل نبضات من الإفـراز وبـشكل رئيسي ليلاً.
- نستطيع إجراء دراسة للإفراز العفوي بأخذ عينات من الدم كل 20 دقيقة خلال الـ 24 ساعة أو بكل بساطة أثناء الليل وذلك من أجل معايرة GH.
- عند الأطفال الطبيعيين يكون الإفراز الوسطي لـ GH خلال 24 ساعة بمقدار 3.7 نانوغرام ± 0.9/مل بمعيار Rochiccioli.
- قد يوجد عدم تناسب بين القيم الطبيعية لـ GH التي نحصل عليها بعد التحـريض وبين القيم القاعدية أثناء الدورة العفوية للإفراز: وهذا يسمح بالتعرف على مجموعة من الأطفال قصار القامة ولديهم ما نسميه نقص إفرازي عصبي، والذين يستجيبون بشكل متفاوت على العلاج بـ GH.
- يحدث النقص الإفرازي العصبي بعد تشعيع منطقة الوطاء — النخامى وفي هذه الحالة تكون الاستجابة طبيعية بعد تحريض إفراز GH، أما الإفراز العفوي لـ GH فهو غير كاف.
- يمكن تقييم الوظيفة الموجهة للنمو بشكل غير مباشر وذلك بمعايرة العوامل المرتبطـة بشكل مباشر على GH وهذا هو الحال بالنسبة لـمعايرة IGFBP3 (أحد البروتينات الستة البلاسمية التي تنقل IGF1) وGHBP (بروتين بلاسمي ناقل لـ GH) ومع ذلـك فإن هذه المعايرات هي صعبة تقنياً ولا تملك حساسية كافية مـن أجـل أن يـتم اعتمادها لوحدها.

التصوير النخامي بالمرنان المغناطيسي :

- إن التصوير بـالرنين المغناطيـسي (MRI): Imagerie par resonance magnétique لمنطقة الوطاء — النخامى لا بد منه في حالة نقص GH عند عدم المعرفة الكاملة للسبب.
- وقد يبرهن MRI على وجود:

1- موجودات عضوية كالارتشاح أو الأورام السليمة أو الخبيثة.

2- اعتلالات مشوهة للشكل لمنطقة الوطاء – النخامى مثل نقص تنسج النخامى الأمامية أو انقطاع السويقة النخامية، وأحياناً تكون مترافقة بعدة تشوهات موضعة على الخط المتوسط.

النتيجة:

- إن تقييم الوظيفة الموجهة للنمو سهل.
- ففي الحالات البسيطة يوجد انسجام بين المعطيات السريرية والحيوية، وتظهر صورة MRI وجود بعض الشذوذات.
- على العكس ففي الكثير من الحالات الأخرى المترافقة بتباطؤ في النمو لا تشير نتائج دراسة الوظيفة الموجِّهة للنمو إلى شيء، مما يطرح العديد من العقبات بالنسبة للاختصاصيين، وخاصة أن المعالجة بهرمون النمو تعتمد حالياً على هذه النتائج.

المعالجة بهرمون النمو GH:

حالياً، يوجد أربع استطبابات فقط تسمح بوصف هرمون النمو وهذه الاستطبابات هي التالية:

1- تأخر النمو المرتبط بعوز هرمون النمو **déficit somatotrope** بشرط :

- نقص في طول القامة أكبر من 2DS وسرعة النمو أقل من الطبيعي أو أقل من 4cm/سنة.
- إجراء اختبارين تحريض GH حيث واحد منهما على الأقل بطريقة الحقن.

– ويتم تفسير النتائج اختبارات التحريض على الشكل التالي:

- العوز الكامل لـــ GH: قيمة GH < 10 ميلي وحدة دولية /مل بعد التحريض.
- العوز الجزئي: قيمة GH بين 10 و20 mUI/ml بعد التحريض.
- القيمة الطبيعية > 20mUI/ml تبعد التشخيص.

– إن الجرعة المقترحة في هذه الحالة هي من 0.5 إلى 0.7 / كغ / أسبوع .

2- تأخر النمو داخل الرحم RCIU: بشرط :

- بشرط أن يحوي ملف الطفل قياسات الطول والوزن للطفل منذ الولادة حيث يتم تقدير نمو الطفل وفقاً لجداول Usher وMac Lean.
- يجب أن يكون الطول أقل بثلاث انحرافات معيارية 3DS/âge- .
- إن عمر الطفل الذي يتيح المعالجة بـــ GH هو بين 3 سنوات و10 سنوات عند الفتى و3 إلى 8 سنوات عند الفتاة.

– الجرعة هي 1.2 وحدة دولية/كغ/أسبوع، لمدة ثلاث سنوات في حـــال أصـــبح تأخر النمو أقل من 2DS- يتم إيقاف المعالجة.

– يمكن أن نعود إلى المعالجة بعد ذلك في حال تباطؤ سرعة النمو، من أجل الأطفال الذين يثبت طولهم < 2DS- يمكن متابعة المعالجة بـــ 0.6 وحدة دولية/كغ/أسبوع.

3- قصر الطول الناتج عن تناذر تورنر Syndrome Turner:

- يبنى التشخيص على أساس النمط الصبغي caryotype.
- لا توجد حدود دنيا للعمر للمعالجة بـــ GH أما الحد الأعلى لاستعمال GH في المعالجة هو عمر عظمي 12 سنة حسب Greulich وPyle.
- الجرعة: 1IU/kg/semaine.
- إن متابعة العلاج ممكنة في حال كانت الزيادة في النمو ≤ 2cm بالمقارنة مـــع السنة السابقة.
- يجب أن تكون سرعة النمو في السنوات اللاحقة ≤ 4.5cm حتى عمر 12 سنة، وأكبر < 3cm عندما يصبح العمر العظمي ≤ 12 سنة.

4- تأخر النمو المرتبط بالقصور الكلوي المزمن عند طفل قبل سن البلـــوغ :Insuffisance rénale

- تستطب المعالجة بـــ GH عندما تتراجع الوظيفة الكبيبية (تصفية الكريـــاتينين)

لأكثر من 50% وعندما يكون النقص في الطول أكبر من 2DS- .

- تتباطأ سرعة النمو إلى أدنى من الطبيعي بالنسبة للعمر.
- كما يجب أن يكون عمر الطفل أكثر من سنتين والعمر العظمي أقل مـــن 11 سنة عند الفتاة و13 سنة عند الذكر.
- يمكن متابعة العلاج في حال كانت الزيادة في النمو أكثر مـــن 2cm/الـــسنة بالمقارنة مع السنة السابقة، أما في السنوات اللاحقة فيجب أن تكون ســـرعة النمو على الأقل مساوية لسرعة النمو الطبيعية في ذلك العمر وبالنسبة للعمـــر العظمي أن يكون أفضل مما هو الحال قبل المعالجة.
- الجرعة البدئية هي 1 وحدة/ كيلوغرام/أسبوع ويمكن زيادتها إذا كان ذلـــك ضرورياً.

إيقاف المعالجة بهرمون النمو GH:

- يجب إيقاف المعالجة في حال :

- ظهور أو تطور ورمي.
- في حال نقص الاستجابة للمعالجة < 3cm/سنة مهما كان العمر.
- إذا كان العمر العظمي > 15 سنة أو الطول > 170cm عند الفتى.
- إذا كان العمر العظمي > 13 سنة أو الطول > 160cm عند الفتاة.
- يجب أن نطالب بإيقاف المعالجة في حالة القصور الكلوي وفي حالة زرع الكلية.
- في حالة استعادة الطول.

وصف الهرمون عملياً، من الذي يصفه؟

- يتم إجراء الاستقصاءات الخاصة بالغدد الصم أو الاستقصاءات الأخرى من قبل طبيب اختصاصي بأمراض الغدد الصم والاستقلاب نظراً لوجـــود الاســـتطباب للمعالجة بـــ GH.
- بعد 6 أشهر، يمكن تجديد الوصفة بشكل مطابق للسابق – بواســـطة الطبيـــب

الاختصاصي المعالج.

- بعد مرور سنة يجب أن يرى الاختصاصي الطفل مرة أخرى من أجل إعادة تقييم المعالجة، ومن أجل التحقق أن الاستطباب ما زال موجوداً وليعيد حساب الجرعة حسب وزن الطفل وذلك لتجديد الوصفة مرة ثانية.

تعليمات عملية للمريض وعائلته:

- يجب الشرح بأن الهرمون المستعمل مصنوع حيوياً biosynthétique وبالتالي فليس هناك خطورة التلوث التي يسببها الهرمون المستخلص.
- يجب شرح أن نتيجة المعالجة لن ترى بوضوح إلا بعد مرور ستة أشهر على الأقل من استعمال الدواء وبالتالي يجب تجنب إجراء القياس للطفل والذي يكون له تأثير محبط قبل بدء ملاحظات نتائج العلاج.
- يجب الإشارة بأن نتائج المعالجة تتغير من طفل إلى آخر وأنها أحياناً متواضعة جداً وحتى شبه سيئة بالمقارنة مع النمو العفوي (بدون علاج).
- يجب الإشارة إلى أن المعالجة ليس لها مضاد استطباب لأي معالجة أخرى أو لقاحات ضرورية.
- تعطى نصائح عملية مثل حفظ المُنتج بحرارة باردة تتراوح بين 2° و8° مئوية في درج الخضار في الثلاجة وفي حال نقل المُنتج لمكان بعيد يستخدم نظام لحفظ الهرمون بارداً.
- التأكيد على تحمل الطفل الممتاز للحقن: المادة المحقونة لا تسبب الألم وفعلها الرضي ضئيل جداً وبالإضافة لذلك يجب أن يكون التحمل الموضعي للهرمون ممتازاً.
- شرح طريقة استعمال المادة المستخدمة للحقن لعائلة الطفل وتعليمهم طريقة الحقن ليكونوا مرتاحين نفسياً.
- اقترح إجراء الحقن مساءً بعد السادسة مساءً حيث تكون أمور العائلة مرتبة

ومدبرة ومن أجل الحصول على أفضل دورة ليلية لــ GH.

- شرح بأن عدم دقة مواعيد الحقن لا يؤثر على الصحة ولكن يجب التقيد ما أمكن بانتظام الحقن للحصول على نتيجة جيدة.
- يتم الحقن في 6 أيام أو 7 أيام على/7.
- إن فائدة الحقن بـــ 6 أيام/7 هي أن نريح الطفل من حقنة في الأسبوع ولنحتفظ بيوم من أجل التدارك في حال نسيان حقنة أو صعوبة إجرائها.
- أثناء العطلات التي تصل إلى مدة 7 أيام يمكن إيقاف الحقن إذا كانت ظـــروف العلاج صعبة جداً ويتم تدارك ذلك لاحقاً ويجب الحفاظ ما أمكن على أن يتمتع الطفل بحياته الطبيعية.
- في النهاية علينا أن نطلب تغيير أمكنة الحقن بسبب خطر حدوث حثل شـــحمي lipodystrophie، كما هو الحال بالنسبة للأنسولين.

الآثار الجانبية للمعالجة بهرمون النمو GH:

- يستعمل هرمون النمو عند الإنسان في معالجة القزامة nanisme الناجمة عن نقص هرمون النمو.
- منذ بداية عام 1960، وحتى عام 1985 كان الهرمون المستعمل يستخلص مـــن النخامى البشرية ثم استبدل بالهرمون التأشيبي recombinante.
- لا يجب أن نتكلم هنا عن الوضع السيء جداً لمرضى Creutzfeldt-Jakob لأنـــه ليس أثراً جانبياً لهرمون النمو ولكنه يرتبط بتلوث عرضي بعامـــل إنتـــاني أدى لحدوث المرض.

A - المعالجة بهرمون النمو والأمراض الورمية:

- بما أن هرمون النمو هو عامل تضاعف أو تكاثر multiplication خلـــوي فمن المحتمل نظرياً أنه يسبب أو يسهل حدوث الأمراض الورمية وبالتـــالي يتم رصد ومراقبة الأطفال المعالجين قبل بدء المعالجة بواسطة الفريق العلاجي

من أجل تقييم الخطر الورمي.

1 - مسألة ابيضاض الدم:

- طرح في عام 1988 فريق ياباني قضية خطر حدوث ابيضاض الدم بتأثير GH بسبب زيادة أعداد حالات ابيضاض الدم الحاد عند الأطفال المعالجين بـ GH دون وجود عامل خطورة.
- في الأحوال العادية يصيب ابيضاض الدم الحاد طفلاً من بين 2000 طفل قبل عمر 15 سنة وهو يتمثل بابيضاض الدم الحاد الأرومي اللمفي lymphoplastique في 75 إلى 85% من الحالات وابيضاض الدم الحاد غير الأرومي اللمفي في 15 إلى 20% من الحالات وابيضاض الدم النقوي myélocytaire المزمن في 3% من الحالات.
- نشرت NCGS National Cooperative Growth Study الدراسة الوطنية المشتركة للنمو نتائجها في عام 1997 عبر مراقبة أكثر من 24000 طفل معالج بـ GH داخل 4000 مركز مختلف في الولايات المتحدة وكندا بين عامي 1985 و1995 ولقد تبين بأن خطر حدوث ابيضاض الدم يختلف حسب مجموعة الأطفال إذا كان لديهم أمراض خفية أو لا.
- بالنسبة إلى مجموعة الأطفال التي تعاني فقط من نقص في GH أو من قصر قامة ذات طبيعة غير مترافقة بعوامل الخطورة، أظهرت النتائج أن احتمال حدوث الابيضاض لديهم مساوياً للأطفال الطبيعيين، وقد تم إثبات هذه النتائج المطمئنة بمعطيات دراسات أخرى.
- بالمقابل عند وجود عوامل خطورة للإصابة بالابيضاض أثناء المعالجة بـ GH فإن خطر حدوثه أكثر ارتفاعاً منه لدى الأطفال الطبيعيين.
- إن عوامل الخطورة التي تم تحديدها هي أورام الجهاز العصبي المركزي الإشعاعية أو غير الإشعاعية ومرض Fanconi وكثرة المنسجات histiocytose X وتثلّث

الصبغي 21.

باستثناء المرضى الذين لديهم خطر معروف لابيضاض الدم فإن المعطيات تجمع بأن المعالجة بـــ GH حالياً لا تزيد خطر حدوث ابيضاض الدم.

مرض روزفلت جاكوب الناتج عن المعالجة بهرمون النمو المتخلص غير المصنع

في عام 1985 تم التبليغ عن الحالة الأولى لمرض Creutzfeld-jakob التي تلت المعالجة بهرمـــون النمو المستخلص وذلك عند فتاة شابة تبلغ من العمر 22 سنة والتي عولجت بالهرمون لمـــدة 8 سنوات متتالية.

- في نفس السنة صُنفت 4 حالات أخرى في الولايات المتحدة والمملكة المتحدة.
- حذفت المعالجة بالهرمون النمو المستخلص في هذه البلدان منذ عام 1985 وفي فرنـــسا في عام 1988.
- صنفت منذ ذلك عدة حالات في العديد من البلدان. وفي فرنسا أصيب أكثر من 70 طفل. وقد أصيبوا جميعاً نتيجة استعمالهم حصص ملوثة من الهرمون بين كانون الثاني 1984 وتموز 1985.
- حالياً الأعراض السريرية للمرض مميزة بدقة.

• بعد فترة حضانة تمتد لـــ 5 سنوات على الأقل تظهر أعراض عصبية تـــستمر عدة أشهر وتتضمن:

- تناذر مخيخي مع اضطرابات تعيق المشي يتطور بسرعة حتى العجز.
- ازدواج الرؤية diplopie مع شلل العين ما فوق النـــواة ophthalmoplégie supra nucléaire
- المتلازمة الهرمية.

* لاحقاً تشتد الأعراض مع:

- ظهور تصلب وتيبس rigidité خارج هرمي.
- انخفاض القدرة الذهنية.
- الرمع عضلي myoclonie.

- يحدث الموت خلال 12 إلى 18 شهراً ويحدث خلالها للمريض عتّه (خرف) مع حالة تفاقمية، و لم تتمكن أي معالجة من تجنيب المريض خطر الموت.

* تساهم الفحوص المتممة في التشخيص، يكون مخطط الشبكية الكهربائي الباكر مشوّشاً أحياناً أما مخطط الدماغ الكهربائي فهو طبيعي في البداية وتأتي شذوذاته بشكل متأخر كتباطؤ نظمه مع مظهر دوري كاذب pseudo-périodique.

* تُظهر صورة الرنين المغناطيسي MRI ضموراً دماغياً.

* منذ عام 1988 أدى استخدام الهرمون المصنع حيوياً إلى اختفاء خطر حدوث مرض روزفلت جاكوب.

2 - مسألة الورم الدماغي:

- السؤال الأساسي: هل يوجد إمكانية لنكس الأورام الدماغية نتيجة المعالجة بـ GH والتي تعتبر ضرورية في حال تراجع النمو الناتج عن نقص هرمون النمو بسبب تخريش أو تخرب منطقة الوطاء والنخامى وذلك أثناء المعالجة الجراحية أو الشعاعية للورم.
- لقد أثبتت جميع الدراسات التي قامت بها عدة فرق أبحاث بأن مهما كان سبب الورم فإن نسبة نكس الورم لا تزداد بالمعالجة بـ GH بالمقارنة مع مجموعة بشرية غير معالجة شاهدة.

3 - مسألة الأورام غير الدماغية :

- قد بينت بوضوح نتائج الدراسة NGCS في هذا المجال التي راقبت مصير 12209 مرضى مصابين بأورام غير دماغية يمثلون عينة من 51000 مريض بأنه لم تكن هناك زيادة في حدوث المرض عند الأفراد المعالجين بـ GH.

4 - هرمون النمو والمشاكل العظمية:

آ - تخلل مشاشة رأس الفخذ:

- إنه مرض الفترة ما حول البلوغ ويترافق بـــرض traumatisme أو بسمنة، وهو شائع لدى الأشخاص المصابين بأمراض غدية صماوية وبخاصة نقص هرمون النمو أو قصور الدرق.
- لقد أظهرت دراسة أمريكية أجريت على 7719 مريض يُعالجون بـــ GH حدوث 21 حالة تخلل مشاشة رأس الفخذ (أي بالحساب 272 حالة لكل 100000) أي هناك زيادة في الإصـــابة بالمقارنـــة مـــع حدوثها لدى الأشخاص العـــاديين (في أمريكـــا الـــذي نـــسبته 100000/45 عند الفتيات و100000/123 لدى الفتيان).
- قد أُثبتت الزيادة في الإصـــابة مـــن نفـــس المـــستوى في دراســـة Kabi (KIGS Kabi International Growth Study) العالمية للنمو: تمت .بمراقبة الأطفال المعالجين بـــ GH بوساطة مخبر Pharmacia Upjohn) حيث بينت الدراسة إصابة 9 أطفال من بين 1320 (كانت نـــسبة حـــدوث المرض بنسبة 100000/220).
- عملياً يجب عرض المشكلة على العائلة عند أقل شك وخاصة عند وجود عوامل الخطورة (ذكر، سمنة) حيث يتم فحص الطفل ويعالج مباشرةً.

ب - الالتهاب العظمي الغضروفي وداء Osgood-Schlatter:

- ليسا أكثر شيوعاً عند الأطفال المعالجين بـــ GH بالمقارنة مع الشاهد من الأطفال غير معالجين.

ج - الجَنَف Scoliose :

- عند المعالجة بهرمون النمو لا تزداد نسبة حدوث الجَنَف بالمقارنة مـــع التعداد العام (الشاهد) بالمقابل فإن خطر اشتداد الجنف الموجود سابقاً يزداد في فترة انطلاقة النمو المحرَّضة بالهرمون مما يجب مراقبته بانتباه.

B - المعالجة بهرمون النمو والتأثيرات الاستقلابية:

آ - الاستقلاب المائي:

- في حالة ضخامة النهايات يكون لدى المريض احتباس مائي مع اضطراب في توازن الماء والأملاح مؤدياً إلى ارتفاع التوتر الشرياني، مما يدعو إلى التفكير بأن للـ GH تأثير خاص على الاستقلاب المائي.
- أثناء المعالجة التعويضية بـ GH عند الطفل يلاحظ أحياناً وذمة في القدمين بصورة مؤقتة كما لوحظت عند البالغ وذمات بليغة أثناء المعالجة التعويضية.
- عند الفتيات المصابات بتناذر Turner واللواتي حدث لديهن وذمة ما بعد الولادة فإن من الممكن أن يظهر لديهن وذمة لمفية عند المعالجة بـ GH بجرعات تفوق بشكل بسيط المقدار الفيزيولوجي (0.7 إلى 2 وحدة دولية /كغ/أسبوع).
- كما لوحظ عند المرضى المصابين بضخامة الأطراف قيم مرتفعة من الماء الكلي والماء خارج الخلوي والصوديوم ولا نعرف إذا كان الـ GH يؤثر مباشرة على احتباس الصوديوم.
- بشكل عام لوحظ وجود بعض الاضطرابات مثل الاحتباس المائي الصودي أثناء المعالجة التي ما تلبس أن تختفي.

ب - الاستقلاب السكري:

- يتدخل هرمون النمو في تنظيم سكر الدم وقد دعا استعماله إلى دراسة التعديلات التي تطرأ على تحمل السكر وسكر الدم وخاصة أثناء المعالجة بجرعة تفوق المقدار الفيزيولوجي، وتم دراسة خطر الإصابة بالداء السكري المعتمد على الأنسولين.
- وقد بلّغت دراسة KIGS عن حصول عدة اضطرابات في استقلاب السكر، مع حالات لفرط سكر الدم وعدم التحمل الحيوي للغلوكوز،

وحالات من السكري المعتمد على الأنسولين والسكري غير المعتمد على الأنسولين، وإن احتمال حدوث هذه الأمراض ليس مرتفعاً بالمقارنة مع المجموعة الشاهدة من الأطفال غير معالجين.

- لُوحظ أثناء دراسة تستعمل مقادير مرتفعة من GH عدم تحمل خفيف للغلوكوز ويختفي عند إيقاف المعالجة.
- إجمالاً... هناك بعض الاضطرابات في الاستقلاب السكري أثناء المعالجة بـ GH ولكنها بسيطة وتختفي كلياً عند إيقاف المعالجة.

C - المعالجة بهرمون النمو والاضطرابات المختلفة:

آ - ارتفاع التوتر داخل القحفي الحميد:

- وصف هذا الاختلاط عند استخدام هرمون النمو GH في المعالجة وقد بلغت دراسة KIGS عن 49 حالة صداع أثناء استخدام هرمون النمو عند 12039 مريض تحت الدراسة، ولكن لم تُبلّغ عن ارتفاع التوتر داخل القحفي الحميد.
- أحد المؤلفين واسمه Molozovsky بلّغ عن حصول 13 حالة لدى الأطفال من عمر 3 سنوات حتى 16 سنة، وكانت الفواصل الزمنية مختلفة بين بدء المعالجة بـ GH وحصول الأعراض، ففي 10 حالات ظهرت الأعراض بعد أقل من 3 أشهر والأعراض هي: غثيان، اضطرابات بصرية، ويعاني المريض من وذمة حليمية عند فحص قعر العين وزيادة في ضغط (السائل الدماغي الشوكي LCR) عند إجراء البزل القطني.
- يؤدي إيقاف المعالجة إلى اختفاء الأعراض، وقد عاودت الأعراض الظهور عند طفلين بعد بدء المعالجة للمرة الثانية، أما عند 4 أطفال فقد أعيدت المعالجة من دون مشاكل.

إن هذه الاضطرابات نادرة، ومن المحتمل أنها على ارتباط مع اضطرابات في الحركية المائية داخل القحف.

- يجب أخذ الحيطة عند معاودة المعالجة ويجب أن تكون المعالجة تدريجية.

ب- تثدي الذكور السابق لمرحلة للبلوغ (Gynécomastie Prépubertaire):

- من المحتمل ظهور هذا الأثر الجانبي، حيث لُوحظ عند مجموعة مؤلفة من 13 طفل تتراوح أعمارهم من 9 إلى 13 سنة وقد اختفت الأعراض عند استمرار المعالجة عند 6 أطفال، ويتراجع التثدي عند إيقاف المعالجة، وقد عاود التثدي بالظهور عند بدء المعالجة للمرة الثانية لدى اثنين من الأطفال.
- إن آلية هذا الاضطراب غير معروفة ولكن من الممكن أن تكون مرتبطة بـ IGF1.

ج - التهاب المعثكلة الحاد:

- هذا الاختلاط نادر جداً، ولكن يترافق غالباً مع عوامل خطيرة أخرى:
  - القصور الكلوي المُزمن.
  - المعالجة بحمض الفالبرويك.
  - السكري المعتمد على الأنسولين.

د - الوحمات التصبغية Naevus Pigmentaire:

- تُظهر المعطيات بأن هرمون النمو يمكن أن يزيد عدد وطول ودرجة تصبغ الوحمة (الشامة).
- إن خطر التحول إلى وحمة خبيثة لا يبدو أنه يرتفع بالعلاج.

ل - تناذر القناة الرسغية Syndrome du canal carpien:

- لوحظ حصول بعض الحالات من هذا المرض النادر عند الأطفال أثناء المعالجة.

و - الاختلاج Convulsion:

- لوحظت بشكل استثنائي عدة حالات أثناء المعالجة بـ GH.

ي - الاضطرابات لدى الأطفال المصابين بالقصور الكلوي:

- ليست هناك خطورة لتردي الوظيفة الكلوية عند الأطفال المصابين بالقصور

الكلوي، والذين لم يخضعوا لعملية زرع الكلية أثناء المعالجة بـــ GH.

- لا داعي لتعديل شروط الديال الكلوي dialyse أثناء المعالجة.

أخيراً لا يوجد خطر حدوث عدم تحمل الغلوكوز لدى الأطفال ســـواءاً المعالجين بالديال أو بالمعالجة المحافظة.

- إن السؤال الذي يطرح نفسه عند الطفل الذي خضع لعملية زرع كليـــة: هل هناك خطر متزايد لرفض الطعم نتيجة تحريض الجهاز المناعي بـــــ GH؟
- إن نتائج الدراسات المقارنة، أظهرت بأن خطر رفض الطعـــم يـــزداد إذا حصلت لدى الشخص حادثتان أو أكثر لرفض الطعم قبل المعالجة بهرمون النمو GH.

النتيجة:

- إن لهرمون النمو المصنع حيوياً، والمستعمل بشكل واسع منذ أكثر من 30 ســـنة تأثيرات جانبية قليلة.
- عند التيقُّن من وجود أمراض معينة ذات خطورة أو أمراض عائلية، فمن الواجب الموازنة بين مزايا العلاج ومساوئه.

فعالية المعالجة بهرمون النمو GH:

- إذا كانت المعالجة بهرمون النمو تعتبر تقدماً هاماً في مواجهة تأخر الطول النـــاتج عن عوز هرمون النمو GH، فإنها لم تحقق تماماً كامل الأهداف المرجوة منها فيما يتعلق بالطول النهائي للطفل المعالج.
- في فرنسا أتاحت دراسة على الطول النهائي لـــ 2586 طفل عولجوا بـــين عـــامي 1973 و1993 في إطار France Hypophyse، لتسليط الضوء على هذه المشكلة.
  - عولج هؤلاء الأطفال منذ عمر 9.7 وسطياً.
  - كان طولهم وسطياً قبل المعالجة 3DS/âge-.

- بعد معالجة دامت 5.1 سنة وسطياً بواسطة الهرمون المستخلص عند الأطفال الأكثر قدماً، والهرمون المصنع عند الأطفال الأحدث، وبجرعة وسطية 0.4 وحدة/كغ/الأسبوع، كان الطول النهائي بالنسبة للفتيان 162±7cm، وللفتيات 150 ± 6cm، وبالتالي فإن نقص الطول وسطياً هو DS 1.5-، وهو ما يزال بعيداً عن الطول الوسطي الطبيعي.
- كان ربح الطول DS 1.1+.
- علماً أن الكثير من هؤلاء الأطفال كان ستكون قامتهم قصيرة جداً، والسبب هو تفاقم تأخر طولهم عن — 2DS بشكل تدريجي في حال عدم المعالجة ليصل إلى ما كنا ندعوه سابقاً "القزامة النخامية" حيث يكون الطول النهائي بحدود 130cm.
- إن تحليل النتائج التي تم الحصول عليها، يعطينا عدم تساوي تحسن طول القامة في مجموعة الأطفال ذوي الأمراض المختلفة (العوز المعزول لـ GH، الأعواز المتعددة النخامية، أطفال معالجين بالتشعيع أو كانوا قد خضعوا لجراحة نخامية بسبب أورام مختلفة،....الخ) وأن الجرعة المستخدمة كانت منخفضة 0.4 وحدة/كغ/أسبوع تعطى بجرعة 3 حقن في الأسبوع أحياناً.
- نذكر هنا إن فعالية الهرمون المستخلص منخفضة بالمقارنة مع الهرمون المصطنع حيوياً.
- تجرى حالياً دراسة متممة، أكثر مقاربة من المعالجة المطبقة سابقاً، وهي تدرس مصير الأطفال المعالجين بين عامي 1987 و1996 بالهرمونات المصطنعة حيوياً، وبجرعات أكثر ارتفاعاً 6 أو 7 مرات أسبوعياً.
- نشرت KIGS (التي تابعت دراسة عدة أطفال معالجين بـ GH منذ عدة سنوات) الطول النهائي لـ 365 طفلاً مصابين بعوز مجهول السبب في الـ GH.

1. بدأت المعالجة لهؤلاء الأطفال بعمر وسطي 9.8 سنوات، ودامت 8.1 سنة بمعدل 5.1 حقنة/أسبوعياً، وكانت الجرعة 0.49 وحدة/كغ/أسبوع، وكان الطول النهائي 1.5 DS- وهي قيمة قريبة جداً من النتيجة الفرنسية.
2. إن ما يثير الاهتمام ضمن هذه المجموعة هي حالة 69 طفلاً سويدياً، عولجوا بشكل مبكر أكثر، بعمر 8.4 سنة وسطياً، ودامت المعالجة مدة أطول 9.4 سنة، وكانت الجرعات أكثر ارتفاعاً 0.65 وحدة/كغ/أسبوع، وكان طولهم النهائي 0.3 DS- وهو قريب جداً من الطول الوسطي الطبيعي.

- ما نخرج به من هذه النتائج، هو أن المعالجة بهرمون النمو تشكل حالياً الطريقة العلاجية الوحيدة للأطفال المصابين بعوز GH، والتي تجنبهم القصر الشديد الذي يسبب لهم وضعاً مأساوياً.
- تدعونا هذه النتائج إلى عناية أكبر بهؤلاء الأطفال، عبر التشخيص الباكر، حيث أن النتيجة تكون أفضل كلما كان التشخيص مبكراً أكثر، قبل أن يصبح تأخر الطول كبيراً، وذلك باستعمال جرعات كافية وحتى مرتفعة في بداية المعالجة، لأن السرعة الأفضل للنمو تتحقق أثناء الـ 18 شهراً الأولى وبعدها تتناقص الفعالية، أي نقسم الجرعة إلى 6 أو 7 حقن/أسبوع، وبالتالي فإننا نحصل على أفضل نتيجة ممكنة.
- من الواضح بأن لهرمون النمو تأثيرات أخرى على العضوية، بالإضافة لتأثيراته على النمو، حيث أنه يمتلك تأثيراً استقلابياً هاماً (وبخاصة فيما يتعلق بتوزيع الكتلة الشحمية) وبعدم الراحة inconfort عند توقف المعالجة في نهاية النمو، وخاصة عند المصابين بالقصور النخامي.
- حالياً قد بُدِئَ فعلاً بتجنب هذا الأثر بتطبيق معالجة بجرعات صغيرة من هرمون النمو GH في نهاية البلوغ.

انعدام الحساسية لهرمون النمو، تناذر Laron:

- في عام 1966، وصف Zvi Laron حالة 3 أطفال من أصول يهودية يمنية، يعانون من تأخر شديد جداً في الطول ومظهر سريري لعوز كامل هرمون النمـو GH، ولكن إفراز الـ GH كان طبيعياً تماماً. وقد تم الاستنتاج بسرعة لوجود تنـاذر مقاومة الـ GH المعروف حالياً.
- سريرياً : يبدي هؤلاء الأطفال أعراض نقص هرمون النمو، ويعانون من تأخر كبير في الطول DS 6- وسطياً (من DS 5- إلى DS 8-)، ومن سمنة في الوجـه والجذع، ولهم سحنة مميزة (جبهة مقوسة وأنف بارز ملحوظ وخدود منتفخـة ومظهر كالدمية).
- نكتشف في ثلث الحالات انخفاض سكر الدم في الفترة ما بعد الولادة، وصـغر القضيب عند كل طفل من بين اثنين.
- يتراوح الطول النهائي بين 108-136cm عند الفتيات، ومـن 119 إلى 142cm عند الفتيان.

يظهر الفحص الحيوي قيم دموية مرتفعة من GH، أو قيم طبيعية ترتكس بقـوة للتحريض عند الاختبار، وقيم منخفضة لـ IGF1 لا ترتفع بالتحريض الخارجي بـ GH المصنع حيوياً، الأمر الذي يؤكد شذوذاً في المستقبل réceptivité.

- كما يكون IGFBP3 (الذي يعتمد على GH) منخفضاً وGHBP غائباً على الأغلب.
- يتمثل الشذوذ الجزيئي بطفرة في المورثة المرمزة لمستقبل GH الذي يتألف مـن 3 مناطق: داخل خلوي، وعبر غشائي، وخارج خلوي، وتتوضع الأغلبية العظمى من الطفرات في الجزء المرمز للقسم خارج الخلوي لجزيئة المستقبل.
- بعد الوصف الأولي من قبل Laron أُثْبِتَ وجود حالات من انعـدام الحـساسية الجزئي للـ GH الذي يمكن أن يسبب حالات قصر قامة تعتبر مجهولة السبب.

تناذرات عدم الحساسية لـ GH

عدم حساسية أولية لـ GH:

- شذوذ في تبيغ transduction الإشارة بعد التحريض بـــ GH.
- شذوذ في اصطناع IGF1.
- شذوذ في نقل IGF1.
- شذوذ في مستقبل IGF1.

عدم الحساسية المكتسبة لـ GH:

- أضداد جّوالة لـــ GH.
- أضداد لمستقبلات GH.
- عدم الحساسية لـــ GH في حالات نقص التغذية أو مرض كبدي أو حالة تقويضية،....الخ.
- حالات أخرى.

قصور الدرق

- حالياً في فرنسا، كل الأطفال المواليد عملياً يخضعون إلى تحرّي قصور الدرق حيث يتم سحب الدم من عقب الطفل على ورق نشاف ويسمح ذلك بإجراء الاستقصاء لـ 5 أمراض:
  1. بيلة الفنيل كتيون.
  2. عوز أنزيم 21- هيدروكسيلاز.
  3. قصور الدرق.
  4. داء اللزاج المخاطي.
  5. فقر الدم المنجلي في حال الضرورة.
- لقد تم اعتماد معايرة TSH كمُشعر لقصور الدرق، لكونه حساساً جداً، ويرتفع بشدة عند وجود نقص في إفراز الهرمون الدرقي من الغدة الدرقية.
- هذا الاستقصاء (TSH) لا يسمح إلا بإثبات وجود قصور الدرق المحيطي الناتج عن إصابة الغدة (خلل في التصنع، اضطرابات في الاصطناع الهرموني، نقص اليود أو التسمم باليود).
- لكن (TSH) لا يسمح بأي شكل من الأشكال بكشف قصور الدرق ذي المنشأ المركزي، حيث يكون TSH منخفضاً والذي يمثل 3-5% من حالات قصور الدرق الخلقي.
- يمكن أن يحدث قصور درقي مكتسب أثناء الطفولة، وأحياناً في عمر مبكر جداً من حياة الطفل بآلية المناعة الذاتية وذلك في إطار الإصابة بالتهاب الغدة الدرقية المزمن اللمفاوي (داء هاشيمتو Hashimeto).
- غالباً ما يشير تضخم الغدة الدرقية goiter إلى التشخيص (التهاب الغدة اللمفاوي المزمن)، ولكن في 10% من الحالات تكون الغدة الدرقية ضامرة.

بالنتيجة علينا أن نتذكر دائماً:

1. يؤدي استقصاء TSHعند الطفل حديث الولادة إلى كشف القصور الدرقي المحيطي، ويجب عند أقل شك بالقصور الدرقي المركزي أن نعاير FT4، حيث أن هذه المعايرة هي الوحيدة التي تسمح بكشف القصور الدرقي المركزي.
2. إن كل تراجع في النمو بأي عمر يجب أن يدعو للبحث عن العلامات السريرية والحيوية لنقص T4 ويجب أن نتذكر أن معايرة TSH غير كافية ويجب أن تُتمم بمعايرة FT4.
3. في حالات قصور الدرق أثناء الطفولة أو عمر المراهقة يكون النضج العظمي متأخراً عن العمر الهيكلي وبالتالي عن العمر الزمني للطفل.
4. إن اكتشاف قصور درقي مركزي يجب أن يدعو للبحث عن وجود أعواز نخامية أخرى (خاصة عوز هرمون النمو GH) أو أعواز هرمونات الفص الخلفي النخامية، ومن الواجب هنا إجراء تصوير بالرنين المغناطيسي MRI لمنطقة الوطاء والنخامى.

العلامات السريرية لقصور الدرق الخلقي في فترة ما بعد الولادة

- الوزن والطول طبيعيان.
- قسمات خشنة، وجه متورّم مدوّر، اللسان ضخم، جلد مبقع جاف مُزغّب (ذو زَغَب).
- استمرار وجود اليافوخ الخلفي
- فتق سري
- يرقان طويل الأمد مع وجود البيلروبين الحر.
- إمساك، رضاعة بطيئة.
- قلة الإشارات والإيماءات التي يقوم بها الطفل، وانخفاض في درجة حرارته.
- بكاء أجش ومُتعب.
- أحياناً ضخامة درقية.

فرط الكورتيزولية
Hypercortisolisme

- إنه سبب نادر لتراجع النمو عند الطفل، ويجب أن نتوجه إلى التشخيص عندما يترافق تراجع النمو مع زيادة في وزن الطفل.
- يكون المظهر السريري للطفل دالاً على التشخيص:
  - الوجه مدور ومتورم، احمرار الجلد ونمو الشعر على الجبهة، عدّ.
  - نحافة الأعضاء بشكل متناقض مع سمنة الجذع في قسمه العلوي، عنق ثخين buffalo neck.
  - اندفاعات فرفرية عند جذر الأطراف.
  - ارتفاع توتر شرياني.

فرط الكورتيزولية داخلي المنشأ:

- مرض نادر، وهو ينتج إما عن:

1. مرض كوشينغ Cushing الذي ينتج عن فرط التحريض النخامي لقشر الكظر.
2. إفراز شاذ للكورتيزول بسبب ورم خبيث (ورم قشر الكظر).
3. بسبب ورم غدي سليم في الحالات الأكثر ندرة.

- علاوة على علامات فرط الكورتيزولية، هناك حالتان دالتان على التشخيص بشكل خاص:
  - أولاً: تراجع منحنى النمو الطولي المتشارك مع ازدياد الوزن الكبير الأمر الذي يتناقض مع ما نراه في السمنة الشائعة حيث يتسارع النمو بشكل بسيط أثناء اكتساب الوزن.

- ثانياً: لا تحدث قفزة النمو عند البلوغ في الفترة المنتظرة فيها.

• إن الاستقصاءات المتممة بسيطة:

- كاستقصاء الدورة اليومية للكورتيزول (الساعة 8، الساعة 16، الساعة 0) حيث تظهر قيم مرتفعة لا تتبدل بشكل طبيعي (القيمة العظمى عند الساعة الثامنة صباحاً هي وسطياً بحدود 350 نانومول/لتر وحدودها تتراوح بين (140 إلى 550 نانومول/لتر).
- استقصاء معايرة الكورتيزول البولي الحر على بول 24 ساعة حيث يكون الكورتيزول مرتفعاً في حالة فرط الكورتيزولية بشكل واضح (القيمة الطبيعية: < 270 ميلي مول/1.73/ م^2 خلال 24 ساعة).
- في حال الشك يمكن إجراء اختبار الكبح قصير الأمد بالدكساميتازون والذي قد يفيد في تشخيص فرط الكورتيزولية الوظيفي (السمنة).

• عندما يتم إثبات فرط الكورتيزولية تُجرى بعض الاستقصاءات المتممة :

- البحث عن السبب المتعلق بقشر الكظر (التصوير بالإيكوغرافي، والتصوير الطبقي المحوري).
- البحث عن السبب النخامي (صورة رنين مغناطيسي MRI).
- في حال إثبات وجود ورم غدي صغير نخامي Microadénome hypophysaire، تتم المعالجة بالاستئصال الجراحي عبر الجيب الوتدي Transphénoïdal للورم الصغير.
- أما في حالة ورم قشر الكظر تتم المعالجة جراحياً وحالياً نلجأ إلى المعالجة المحافظة aminoglutéthimide (OP'DDD) وذلك حسب طبيعة الورم.

فرط الكورتيزولية خارجي المنشأ:

• يلي إعطاء الكورتيزونات بالطريق العام، أو نادراً بالتطبيق الموضعي، وخاصة الجلدي وبالتالي يجب دراسة وصف الكورتيزون عند الأطفال، آخذين بعين الاعتبار الآثار

الجانبية المحتملة.

- لا تؤثر المعالجة الكورتيزونية قصيرة الأمد < 15 يوم على النمو إذا لم يتم تكرارها بشكل مفرط.
- عندما تتطلب الحالة استعمالاً مديداً للكورتيزونات، يجب أن نخفض الجرعة قدر الإمكان بمعدل مرة كل يومين، عندها نتمكن من تجنب التأثيرات على النمو.
- بالنسبة للكورتيكوئيدات المعطاة عن طريق الاستنشاق في حالة الربو، فإنها لا تضر بالنمو إذا استعملت بالجرعات الموصوفة.

تأخر النمو في فترة البلوغ

- في فترة البلوغ، يترافق تأخر الطول غالباً مع تأخر في البلوغ وهذا ما يشكل سبباً قوياً لاستشارة طبيب الغدد الصم الاختصاصي، حيث يتأخر النمو الطبيعي في تلك الفترة، مما يشكل صعوبة بالنسبة لليافع، الذي يجد نفسه مختلفاً عن زملائه من نفس العمر، بالإضافة إلى النتائج النفسية السيئة التي تنتج من ذلك.
- تصيب هذه الحالة الفتيان بشكل خاص، لسبب يجب أن نضعه دائماً نصب أعيننا: وهو أن انطلاقة البلوغ تُعاقُ بشكل أشد عند الفتى وبشكل أقل بكثير من الفتاة.
  - يكون حدوث البلوغ الباكر عند الفتى نادراً ويتخوف من وجود سبب عضوي لذلك، بينما يكون تأخر البلوغ شائعاً وغالباً ما يكون ذو أسباب غامضة.
  - أما عند الفتاة يكون حدوث البلوغ المبكر شائعاً أكثر من الفتى وغالباً ما تكون أسبابه غامضة، بينما يُتَخَوَّفُ من وجود سبب عضوي عند تأخر البلوغ لدى الفتاة.

A - في حالة الجنس المذكر:

- إن الحالة الأكثر شيوعاً هي حالة طفل عمره 15 سنة يستشير الطبيب بسبب قصر طوله وعدم تطور مظاهره الجنسية، ويكون مظهره طفولياً.
- يظهر التحليل الدقيق لمنحنى الطول – الوزن، بأن الفتى أثناء طفولته كان يتبع المسار المتوضع بين 1- وDS 2- انحراف معياري ولكون هذا الطفل يعاني من تأخر في البلوغ، فإنه يتأخر عن زملائه الذين حدث لديهم قفزة البلوغ الطولية بعمر 14 – 15 سنة.

- يمكن أن يصل نقص الطول لدى هذا الطفل إلى 40-30 cm.

إن الفحص السريري للطفل يبدو طبيعياً تماماً، ونكتشف غالباً أن طول خصى الطفل > 25mm مما يثبت أن البلوغ قد بدأ، وأن الأمر يتعلق بتأخر بسيط في البلوغ.

- أما إذا كان طول خصى الطفل < 25mm، فمن الواجب إجراء استقصاءات للغدد الصم، وخاصة اختبار تحريض LH-RH الذي يثبت في حال تحرضه (قمة LH > 8 وحدة دولية ويكون أعلى من قمة FSH) بدء البلوغ، أما في حال عدم تحرضه، فالمحتمل أن الطفل يعاني من تأخر بسيط في البلوغ أو من قصور في موجهات الأقناد، وهنا يجب أن نتحقق من ذلك شعاعياً بالرنين المغناطيسي MRI للوطاء والغدة النخامية.
- لسوء الحظ لا يوجد أي اختبار يسمح بأن نفرق بدقة بين التأخر البسيط في البلوغ وبين قصور موجهات الأقناد.
- أحياناً يبدأ تراجع النمو قبل البلوغ بكثير، ثم يتفاقم هذا التراجع بسبب غياب قفزة النمو الطبيعية عند البلوغ. وفي هذه الحالة هناك حالتان محتملتان:

1. يعاني الطفل من مرض خفي غير معروف يمكن أن يفسر تأخر البلوغ، هنا نبحث بشكل أساسي عن إصابة الأجهزة الكبيرة أو عن مشكلة في التغذية أو عن إصابة للغدد الصم.
2. عدم اكتشاف أي مرض بعد الاختبارات والاستقصاءات، ومع أن ذلك المريض يعاني من تأخر في الطول مترافق مع تأخر في البلوغ يصنف ضمن إطار التأخر الشامل في التعظم.

- يجب أن تكون الاستطبابات العلاجية واسعة، بسبب الآثار المدمرّة أحياناً لتأخر الطول والبلوغ على الوضع النفسي.

- لمواجهة حالة تأخر العمر العظمي، تُشرَع المعالجة بالتستوسترون بغرض تسريع النمو والنضج العضوي والتطور الجسمي وكذلك تطور المظاهر الجنسية مـــن أجل حدوث البلوغ، بالمقابل فإن هذه المعالجة لا تؤثر على حجم الخصيتين.
- عملياً يتم حقن للتستوسترون ويدعى Heptylate de testostérone لفترة 4 إلى 6 أشهر بالحقن العضلي بجرعة 75 ملغ شهرياً.
- يمكن المتابعة بهذه الجرعة لفترة علاجية أخرى مماثلة بوجود المراقبة الـــسريرية، ومراقبة العمر العظمي.
- غالباً ما يتفاعل الطفل بشكل إيجابي جداً مع المعالجة، لأنه يرى نفسه يـــصبح بالغاً ونموه يتسارع وفيما بعد يقوم الجسم بالمتابعـــة بـــإفراز التـــستوسترون الداخلي.
- من الضروري أن نطمئن الأطفال القلقين، وأن نعمل على جعلهم يفهمون بأن تأخر النمو لن يتصحح إلا تدريجياً (عادة هناك فاصل سنتان بين إشارة البلوغ الأولى وبين القفزة الأعظمية للنمو أو الطول)،
- أخيراً: وبشكل نادر إذا كان سبب قصور الأقناد هو إصابة خلقية أو مكتسبة في الخصيتين (مثال: المعالجة الشعاعية للخصيتين) أو إصابة مركزية كالقصور النخامي الناتج عن تشوهات أو نتيجة المعالجة الورمية (الشعاعية أو الجراحية) فإنه لا يجب في هذه الحالات أن نؤخر المعالجة التعويضية، لتجنب حـــصول تراجع في الطول.

B - في حال الجنس المؤنث:

- إن الحالة عند الفتيات أكثر ندرة ومن الضروري أن نقرن البلوغ مـــع الحـــالتين التاليتين:

1. حدوث تراجع النمو قبل البلوغ، وهذه الحالة تشابه ما يحدث عند الذكر، ولكن يجب أن نشير بشكل رئيسي إلى مرض تورنر وهو السبب الأكثـــر

شيوعاً عند الفتيات، إن ارتفاع مستوى FSH وLH في هذه الحالة مؤشر ممتاز يثبت وجود خلل في تكون الأقناد عند الفتاة، ويدل على التشخيص وهنا من الضروري إجراء النمط الصبغي Caryotype.

2. أحياناً يتراجع النمو بسبب عدم حدوث انطلاقة البلوغ، وهنا يجب البحث عن سبب تأخر البلوغ، الذي يمكن أن يكون مركزياً أو محيطياً، وهنا توجه معايرة الـ FSH وLH بسرعة وسهولة نحو التشخيص:

آ - عند ارتفاع FSH وLH: هذا يدل على خلل في تكون الأقناد (مثل متلازمة تورنر) أو لسبب آخر لا يتعلق بمتلازمة تورنر (من المفيد هنا عمل النمط الصبغي caryotype).

ب - عند انخفاض FSH وLH: إما أن يكون السبب هو تأخر بسيط، أو قصور في موجهات الأقناد، وفي هذه الحالة يساعد اختبار LH-RH في توجيه التشخيص، فإذا استجاب الـ LH للتحريض، نتوقع حدوث محتمل للبلوغ، أما في حال عدم الاستجابة فمن الضروري إجراء صورة بالرنين المغناطيسي MRI.

- يجب عدم استبعاد المعالجة التعويضية بالاستروجين والبروجسترون.
- علينا أن نفكر على الأخص عند الإناث بحالتين يمكن أن تكونا السبب في تأخر النمو والبلوغ، وهي :

- الحالة الأولى : القهم العصابي وتشخص من خلال التحليل الدقيق لمنحنيات الوزن/الطول.
- الحالة الثانية : فرط النشاط الفيزيائي الذي يمكن أن يكون سبباً إذا تجاوز فرط النشاط الفيزيائي 15 ساعة من الرياضة المجهدة أسبوعياً.

البلوغ المبكر والنمو

- ينتج البلوغ المبكر عن الإفراز المبكر جداً للهرمونات الجنسية ويصنف تحت إحدى الحالتين:
  1- بلوغ مبكر حقيقي: ناتج عن بدء نشاط مبكر للمحور الموجه للأقناد لأسباب غامضة أو بسبب إصابة وطائية – نخامية.
  2- بلوغ كاذب: حيث لا يتم الإفراز الهرموني نتيجة لأوامر المحور الموجه للأقناد الوطائي النخامي الذي لم يبدأ نشاطه بعد، ولكن هذا الإفراز يكون ثانوياً ناتجاً عن آليات مختلفة:
     آ – عوز إنزيمي في قشر الكظر.
     ب– ورم قندي لقشر كظري أو ورم من طبيعة أخرى.
     ج– ناتج عن الإصابة بتناذر Mac Cune Albright.
- مهما كانت آلية الإفراز الهرموني الجنسي فهي السبب في تسارع النمو، وتسارع تطور الصفات الجنسية والنضج العظمي الذي من الممكن أن يؤدي إلى إنقاص الطول النهائي بشكل كبير.
- يجب الإشارة إلى هذه الحالات مثلاً في حالة طفل يكبر بشكل مفرط، مع تغير منتظم في مسارات منحنى النمو باتجاه الأعلى، مع تطور للصفات الجنسية الثانوية بشكل غير طبيعي: شعرانية، الأعضاء الجنسية الخارجية محرضة، أو أعراض أخرى ناتجة عن تأثيرات هرمونية اندروجينية.
- إن إجراء العمر العظمي في هذه الحالة ضروري جداً حيث يكون متقدماً بشكل كبير عن العمر الزمني.
- يتأكد التشخيص بالتقييم المخبري التخصصي.

- يجب بدء المعالجة المناسبة من أجل كبح تقدم النضج العظمي.
- هناك حالة أخرى تماثل في نتائجها البلوغ المبكـــر وهـــي البلـــوغ المـــضغوط compactée حيث تكون سرعة تطور البلوغ شديدة جداً، وكـــذلك ســـرعة النضوج العظمي، ولا تحدث قفزة النمو عند البلوغ وبالتالي تحدث خـــسارة في الطول النهائي.
- تشاهد هذه الحالة عند الفتاة وخاصة المصابة بتأخر في النمو داخل الرحم وحتى الآن لا يوجد تفسير واضح لهذه الحالة.
- بالنسبة للعلاج وبسبب التطور السريع للأعراض فإنه توجد فائدة من المعالجات الكابحة للبلوغ، على سبيل المثال مماثلات الـــ LH-RH.

قصر الطول غامض السبب
أو النفسي المنشأ

A - قصر الطول غامض السبب:

- يشكل الأطفال قصار الطول الذين لم يتم التعرف لديهم على أي مرض محدد سريرياً و مخبرياً هم الأطفال الذين يصنفون ضمن مجموعة الأطفال القصار الطول مجهولي السبب.
- لقد استخدمت الكثير من المصطلحات لوصف هذه الحالة مثل: قصر الطول البنيوي، قصر الطول العائلي، تأخر النمو والبلوغ البنيوي، تأخر النضوج العظمي، وحالياً اعتمدت تسمية قصر الطول الغامض Petit Taille Idiopathique سواء كان عائلياً أو غير عائلي، مترافقاً مع تأخر البلوغ أو عدمه.

لا يمكن اعتماد تشخيص قصر الطول الغامض إلا إذا:

آ - كان الطفل طبيعياً عند ولادته طولاً.

ب- كانت نسب أطوال أعضاء الجسم طبيعية.

ج - لا يوجد مرض نفسي.

د - الوارد الغذائي كاف.

ي - لا توجد اضطرابات غدية صماوية.

1 - الشكل العائلي لقصر الطول الغامض السبب:

- في هذه الحالة يكون لأحد الأبوين أو لكليهما نقص في الطول أكبر من 2DS وغالباً ما يكون أحد الأجداد قصيراً.
- يكون من ضمن التشخيص التفريقي هو وجود نمط عائلي لنقص GH (نادر جداً)،
- بشكل أكثر شيوعاً، وجود شذوذ عظمي غضروفي غير مفسر.

2 - قصر الطول الغامض السبب الغير العائلي:

- يختلف عن الشكل السابق بأن أجداد الطفل المصاب طولهم ضمن حدود الطبيعي.
- قامت مجموعة عمل أوربية بتحديد طبيعة النمو لدى هؤلاء الأطفال الذين يعانون من قصر الطول غامض السبب غير العائلي، بدراسة عينة تتألف من 229 طفلاً:
  - كان طول الأطفال المصابين بقصر غامض السبب عند الولادة في حدود الطبيعي، أو كان منخفضاً بشكل بسيط عن الطول الوسطي (DS 0.8- للفتيان وDS 1.3- للفتيات).
  - أثناء طفولة هؤلاء فقد حدث لديهم تراجع خفيف في النمو ابتداء من عمر 3-4 سنوات، واستمر وسطياً حتى عمر 16 سنة بالنسبة للذكور وعمر 13 سنة بالنسبة للإناث حيث وصل نقص الطول لديهم إلى DS 2.7- انحراف معياري.
  - مع ذلك حدثت استعادة للطول لديهم (أثناء البلوغ) حيث وصل طول الفتى إلى 165 cm و153cm بالنسبة للفتاة (DS 1.6-).
  - إن الطول الوسطي لهؤلاء الأطفال يقل بمقدار 5.5cm عن الطول الهدف لكل من الجنسين.
  - تأخر عمر بداية البلوغ إلى 13.8 سنة عند الفتى و12.5 سنة عند الفتاة وهذا ما يشرح إمكانية استعادة طول نهائي مقبول نوعاً ما لدى كلا الجنسين.

النتيجة:

- إن قصر الطول الغامض السبب هو بدون شك السبب الأكثر شيوعاً وراء استشارة طبيب أخصائي بالغدد الصم، ولا يمكن اعتماد التشخيص إلا في حال استثناء الأسباب الأخرى.
- إن الطول المتوقع ليس سيئاً وذلك بسبب تأخر النضج العظمي.
- حالياً تعمل دراسات متعددة على فهم الآليات المتورطة في قصر الطول غامض

السبب وقد تم إثبات وجود اضطراب أو نقص في الحساسية هرمون النمـــو GH على مستوى المستقبل في حالات معينة.

B - تأخر النمو الناتج عن أسباب نفسية:

- مرت أكثر من خمسين عاماً على تجريم العامل النفسي كسبب لتأخر النمو.
- نعرّف تأخر النمو لسبب نفسي بأنه التأخر الذي يميل إلى أن يتصحح عفوياً عند إبعاد الطفل عن الوسط النفسي المحيط به دون وجود سبب واضح أو معالجة.
- يوضّح هذا التعريف صعوبة التشخيص الذي لا يمكن التوصل إليـــه إلا بعـــد استبعاد الأسباب الأخرى، ولا يتأكد التشخيص إلا بعد تغيير الوســـط الـــذي يعيش فيه الطفل.
- تختلف نسب تأخر الطول، فهو يمكن أن يكون كبيراً جداً يصل أحيانـــاً حـــتى 8DS/âge-، وهذا التأخر مكتسب، ويلي فترة من النمو الطبيعي.
- أما الوزن، فيمكن أن يكون طبيعياً بالمقارنة مع الطول.
- قد يشير مظهر الطفل أحياناً على أنه مصاب بعوز في هرمون النمو GH، الأمـــر الذي يعقد سير التشخيص، حيث أنه أثناء معايرة الـــ GH، نلاحظ نقصاً هامـــاً أحياناً بهذا الهرمون، ولكنه يتصحح بعد فصل الطفل عن عائلته.
- لا يبدي الطفل المصاب نقصاً واضحاً في الوارد الغذائي.
- يمكن الإشارة إلى التشخيص عند وجود مجموعة من العناصر السلوكية والبيئيـــة النفسية، على سبيل المثال عندما تكون الأم سيئة كأم تجاه طفلها (يمكن أن يتعلق ذلك بطفل واحد فقط من بين إخوته).
- لقد أظهرت بعض الدراسات حالة وجود حقد متبادل حقيقي بين الأم وطفلها.

تختلف الأعراض حسب العمر:

1- قبل عمر الـ 5 سنوات:

- تأخر التطور الروحي الحركي النفسي.

- تأخر الكلام.
- حاجة كبيرة للعاطفة.
- اضطرابات سلوكية.
- انزواء الطفل وميله للألعاب الفردية.
- اتخاذ الطفل مواقف دفاعياً.
- عدوانية وقلق.

2- **بين عمر 5 إلى 10 سنوات:**

- إهمال واضح من قبل الأم لطفلها، ويمكن أن يصل الأمر إلى عنف جسدي.
- يعاني الطفل من نقص النشاط ومن القلق مع التراجع المستمر للطول مع وجود مشاكل في التغذية.
- سلس الغائط والبول.

3- **بعد عمر 10 سنوات:**

- غالباً ما يكون الطفل هو البكر لعائلة مضطربة (الأبوان منفصلان).
- توجد صعوبة في العلاقة مع الأم، كما أن الأب غائب.
- الطفل قلق وذو سلوك دفاعي ويعاني من تأخر النضج العقلي والعاطفي.
- يتأكد التشخيص، نتيجة غياب السبب العضوي، وبالتراجع الكبير في الطول الذي لا يترافق مع تراجع في الوزن، وبالأوضاع النفسية الخاصة المحيطة، وبالمعاناة النفسية لدى الطفل، وبالتأخر النفسي الروحي الحركي.
- من الضروري سحب الطفل من البيئة التي يعيش فيها لمدة كافية (كقاعدة لمدة 3 أشهر) مما يسمح في بعض الأحيان بانطلاق النمو من جديد ويؤكد التشخيص.
- نبدأ بمعالجة الطفل وعائلته نفسياً من أجل تمكين إعادة الطفل مرة أخرى لعائلته،

- ولكن كثيراً ما تؤدي إعادة الطفل إلى بيئته السابقة إلى نفس النتائج السيئة الأولى مما يجبرنا على إبعاد الطفل نهائياً.

النتيجة:

يجب التوجه إلى السبب النفسي لتأخر النمو عندما لا نجد سبباً واضحاً، ويبدو أن السبب النفسي ليس نادراً أبداً ويمس كل طبقات المجتمع.

المعالجة النفسية للطفل قصير القامة و التعامل مع عائلته من قبل الطبيب المعالج

- إن لقصر قامة الطفل تأثيرات متنوعة على حياة الطفل وحياة عائلته حيث أنها تؤدي في أغلب الحالات إلى القلق وعدم الاستقرار الذي قد يكون السبب في مشاكل نفسية خطيرة.
- يستطيع الطبيب أن يتعامل مع المشكلة بنفسه ويمكن أحياناً أن يطلب مساعدة اختصاصي إذا ثبت وجود مشكلة خطرة وخفية.

آ - ظروف الاستشارة:

- يختلف السبب وراء استشارة الطبيب ويعتمد على عمر الطفل بشكل رئيسي:

1 - في الأعمار المبكرة:

- إن منحنى النمو هو الذي يثير الانتباه في هذه الفترة العمرية مما يدفع الطبيب لطلب الاستقصاء والتحري عن سبب الاضطراب.

2 - أثناء الطفولة المتوسطة:

- غالباً هي العائلة التي تلاحظ فرقاً بين طول الطفل وطول زملائه في المدرسة، ويجب عدم إهمال الحالة لأنه من الخطورة عدم اعتبار الحالة شيئاً يستحق الاهتمام.
- يجب الانتباه إلى عدم إعطاء أسباب كاذبة لتطمين العائلة كالقول "مثلاً: إن الطفل سيطول لاحقاً، أو بأن الطفل سيصبح في طول والديه أو أجداده".
- قد تكون هذه التطمينات صحيحة جزئياً ولكن يجب التأكد من صحتها قبل إعلانها للوالدين.

3 - عند المراهق:

- لقصر القامة في هذه المرحلة نتائج خطيرة خاصة في حالة ترافقه مع تأخر في البلوغ حيث أنها تؤثر على الحياة الاجتماعية سلباً وأحياناً على الوضع الدراسي مع خطر الفشل الدراسي.
- يمكن أن يصل المريض إلى حالة مضطربة من القلق والاكتئاب.

ب - طلب الاستشارة:

- إذا كان سبب الاستشارة هو الفرق بين طول الطفل وطول زملائه، حيث أن الطفل يقارن نفسه مع طول أكثر زملائه طولاً فليس مستبعداً أن يكون هناك أموراً أخرى تشغل بال الطفل قد لا تظهر في البدء، حيث يسأل الطفل هل سأتوقف عن الطول؟ هل سأبقى قصيراً؟ ألست قزماً؟ متى سأصبح بالغاً؟ ماذا عن حياتي وعلاقتي بالناس ؟ وإذا كان الطفل يعاني من تأخر البلوغ فإن الطفل سيطرح سؤالاً عن ذلك بشكل أكثر حدة.
- مقابل ذلك، فإن على الطبيب أولاً أن يسمع، وبشكل أخص من الطفل منفرداً في حال الضرورة، ومن المهم أن يشرح الطفل ما يشغله فيما يتعلق بطوله ولكن أيضاً أن يتكلم عن علاقاته مع الآخرين وعن المشاكل التي تواجهه إزاء ملاحظات الآخرين وسخريتهم (متخلف، قزم، صغير، فاشل....الخ).
- بالنسبة للعائلة على الطبيب أن يقيّم مقدرة العائلة على مساعدة الطفل أو بالعكس على زيادة قلقه، عن طريق ملاحظاتهم "دكتور إنه لم يَطُل منذ السنة الماضية، دكتور هذه كارثة، دكتور إن أعز صديق له أطول منه بمرة ونصف".

ج - الفحص السريري ونتائجه:

- هي الخطوة الأكثر تكنيكاً، هي تحليل حالة المريض، التي تتضمن عدة أمور رئيسية:

1. الفحص السريري الدقيق والكامل وذلك بملاحظة الطفل المصاب وفحص

جسمه وتحري درجة البلوغ.

2. رسم منحنى النمو بدقة من أجل مساعدة التشخيص وإظهار نمو الطفل، وبالتالي التعامل مع الأمر بشكل علمي وتحليلي، وبهذا نستطيع أن نوضح وضع الطفل بالنسبة لزملائه ونتجنب تضخيم فرق الطول معهم.
3. في الحالات التي يظهر فيها منحنى النمو والمعطيات السريرية الأخرى وجود إصابة، فمن الضروري أن نحدد المشكلة والتساؤلات الناتجة عنها وطريقة الإجابة عن تلك الأسئلة، ويجب أن تكون الفحوص محددة سواء من حيث طريقة إجرائها والهدف منها.

د ـ المعالجة:

- في حال تقرَّرت المعالجة وخاصة بهرمون النمو من الواجب الانتباه إلى الأسئلة المتعلقة بالمعالجة ونتائجها.
- فيما يتعلق بالمعالجة بهرمون النمو، لا زال الناس يخلطون بين الهرمون المستخلص والهرمون البشري المصنع، وبالتالي لا بد من شرح المسألة جيداً.
- نقوم بشرح عملية المعالجة وجرعتها 6 أيام /7 ومدتها (لعدة سنوات)، وآثارها الجانبية النادرة (صداع، وذمة...)، واحتمال عدم الحصول على نتيجة ملموسة بعد كل ذلك، ونبين بأنه يمكن إيقاف المعالجة من قبل الطفل أو عائلته عندما يريدون ذلك.
- بالنسبة للطفل يمكن أن تكون المعالجة مُقلقة أحياناً، ويتعلق تحمل المعالجة بالنتائج الملموسة فعندما يظهر تسارع في النمو يتحسن تحمل المعالجة.
- قد يُصاب الطفل بعد عدة سنوات من المعالجة بملل وكره للعلاج بسبب الروتين الذي يوجبه العلاج، علينا هنا أن نبين من جديد محاسن العلاج في تصحيح الطول، ويمكن للتقدم الحاصل في طول المراهق أن يقنعه بأهمية العلاج.

- بالنسبة لتناذر Turner عند الفتيات، الإعلان عن التشخيص أمر حساس ومحرج، بسبب الشذوذات المرافقة للتناذر، والنتائج المستقبلية التي يمكن أن تنتج عنه، ويجب إعلام الأهل بكل المشاكل الناتجة عن هذا التناذر منذ لحظة تأكيد التشخيص، سواء كانت الفتاة ما زالت صغيرة، أو في عمر البلوغ.
- بالنسبة للفتاة التي شُخِّص عندها تناذر تورنر باكراً، فإن العلاج يحمل أملاً كبيراً، وهنا يجب أن نشرح لها بأن الطول قد يتصحح بشكل جزئي، ولكنه يحتاج لفترة طويلة، وإنها تملك كل الحظ ليتحسَّن طولها، ومع ذلك يجب أن ننبه أن العلاج قد لا يأتي بنتائجه المرجوة.
- في حال عدم إمكانية إجراء أي معالجة طبية، يغير الطبيب موقفه تجاه الأهل حسب توقعه للطول النهائي:
  - عندما يكون الطول المتوقع قريباً من المعيار الطبيعي:

1- على الطبيب أن يُطمئن العائلة، مظهراً لهم منحني النمو، ولكن عليه ألا يجعلهم يأملون الحصول على طول أكثر من المتوقع.

2- عند طلب الطول الدقيق من قبل العائلة، لا تجب الإجابة بأرقام دقيقة، ولكن إعطاء مجال من الطول، لأن هناك خطورة في إعطاء رقم دقيق: خطورة أن يخطئ الطبيب في التقدير، وخطورة أن تعيش العائلة والطفل على أمل هذا الطول.

3- إن الاستعانة بالمقارنة مفيدة من أجل مساعدة الطفل والأهل على تقبل الوضع، بأن نضرب لهم مثلاً لرياضي مشهور أو شخصية معروفة ذات قامة قصيرة، ونردد دائماً بأن الطول لا يؤثر بشخصية الإنسان، ونساعد الطفل على رؤية صفاته الجيدة والميزات التي يتمتع بها.

  - إذا كان الطول المتوقع قصير جداً:

1- يجب أن نبين ذلك لكل الأشخاص الذين ذكرناهم سابقاً، ولا يجب

أبداً أن ندعهم يظنون بأن الطول سيستقيم لاحقاً إذا لم يكن الوضع كذلك.

2- في هذه الحالة بالذات، نستطيع استخدام الإمكانيات العلاجية المتاحة الأخرى، كتطويل الأعضاء الجراحي، وهنا يجب أن نشرح شروط المعالجة والصعوبات التي يجب تحملها.

بالنتيجة: إن الأمور الأساسية التي تكوّن المعالجة:

- الاستماع للطفل وعائلته و اعطاؤهما الوقت لقول كل الذي لم يقولوه في البداية.
- عدم إهمال المشاكل الطبية وعدم تهميشها.
- التصريح بالحقيقة فيما يتعلق بواقع المريض وبالطول المرجو.
- شرح للفحوص والاستقصاءات والهدف منها.
- طمأنة المريض وعائلته عند عدم وجود المرض ولو مع تغيير بسيط في الحقيقة.
- تكرار التعريف بحقيقة المشكلة اعتماداً على خصائص شخصية الطفل، والتركيز على الميزات الأخرى التي يتمتع بها الطفل.
- التنقيب عن الاضطرابات النفسية والكشف عنها وتوجيه الطفل للحصول على الدعم النفسي من الاختصاصين في حالة الضرورة.
- عدم إعطاء وعود كاذبة أبداً للطفل فيما يتعلق بنموه.

الجزء الثاني

حالات سريرية

مقدمة

- نقدم في هذه الجزء 20 حالة سريرية تتعلق بالنمو، والتي توضح المفاهيم النظرية التي سبق دراستها.
- تقُدِّمَ هذه الحالات بطريقة تمكّن الطبيب من وضع مساراً للتشخيص، مما يقدم له فائدة كبيرة في فهم الحالات المتعددة التي يمكن أن يقابلها في الواقع العملي.
- من أجل إعانة الطبيب في سيره نحو التشخيص فُصِّلت الخطوات المختلفة المتبعة أثناء المناقشة بشكل دقيق.
- في كل حالة يتم عرض المعطيات السريرية ومنحنى النمو ثم تُحلَّل المعطيات وتُناقش ثم يتبعها شرح للمرض.
- من أجل جعل هذا الجزء يتمتع بالحيوية والقيمة التعليمية تتم في كل مرة مناقشة الملف كاملاً.

الأسباب المرضية لقصر طول الأطفال المشاهدة في الاستشارات الطبية الغدية

- أتاح الإطلاع على ملفات 60 طفل (30 فتى و30 فتاة) كانوا استشاروا الطبيب بسبب مشكلة قصر القامة أقل أو تساوي DS/âge 2.4 – أن نحدد الأسباب التالية بعد إجراء الاستقصاءات والفحوص المختلفة (سريرية، مخبرية، شعاعية):

1. تأخر النمو داخل الرحم: 19 حالة.
2. قصر طول عائلي أو بنيوي غامض: 17 حالة.
3. تناذر مشوّه أو شذوذات صبغية (غير تناذر Turner): 3 حالات.
4. قصر ناتج عن بلوغ مبكر جداً: 3 حالات (فقط من الفتيات).
5. عوز هرمون النمو GH: 3 حالات.
6. تناذر Turner: 13 حالة.
7. سوء تكون في الأقناد (نمط صبغي طبيعي): حالة واحدة.

- تمت معالجة 15 طفل (25%) بهرمون النمو:

* في حالة RCIU: 9 حالات.
* عوز هرمون النمو GH: 3 حالات.
* تناذر Turner: 3 حالات.

معالجة الأطفال قصار القامة والعناية بهم

الخطوة الأولى: تحليل المعطيات الأساسية

- معالجة الأطفال قصار القامة تستوجب فهم دقيق للمعطيات الأساسية الضرورية للتشخيص والتي يمكن الحصول عليها من ثلاث محاور رئيسية :

1. دراسة السوابق المرضية.
2. القصة المرضية لدى الطفل.
3. معطيات الفحص السريري.

آ - دراسة السوابق المرضية:

يمكن أن تكون هذه السوابق:

1 - عائلية:

- بشكل خاص طول الأبوين، الذي نستطيع من خلاله أن نحسب الطول النهائي للطفل، كما نبحث عن وجود قصر عائلي مترافق أو غير مترافق مع مرض ما.

2 - شخصية:

- البحث عن موعد الولادة والطول عند الولادة، البحث عن تأخر نمو داخل رحمي، البحث عن أمراض أثناء الولادة أو خلال الطفولة (معالجة ورمية أو أي معالجة شعاعية).

ب - القصة المرضية:

- يعتمد على رسم منحنى النمو للطول والوزن الذي يُظهر فترة النمو ويركز على الشذوذات.

ج - الفحص السريري:

- يتضمن حساب تأخر الطول بـــ الانحراف المعياري DS وإجـــراء فحـــص سريري كامل وبشكل خاص لـــ:
  1. الشذوذات المشوِّهة للشكل.
  2. تشوهات الخط المتوسط.
  3. الاضطرابات النفسية والروحية.
  4. التشوهات الولادية أو شذوذات البلوغ (التي من الواجب التركيز عليها حسب Tanner).

الخطوة الثانية: تجميع المعطيات والفرضية التشخيصية

- بعد إجراء التحليل المبدئي فإننا أمام إحدى الحالتين:

آ - تشخيص واضح:

أو أن هناك عدة مؤشرات قوية.

- يتم تأكيد التشخيص بالفحوص التكميلية: على سبيل المثال: إجـــراء الـــنمط الصبغي في حال تناذر تورنر Turner، صورة شعاعية للفقرات القطنية في حـــال عدم التصنع الغضروفي، معايرة هرمون النمو GH في حال عوز الـــ GH، ...الخ.

ب - لا يوجد أي تشخيص واضح:

وهذه الحالة هي الأكثر شيوعاً.

- يجب التوجه بشكل رئيسي إلى تشاخيص عديدة مثل (تناذر Turner لـــدى الفتيات) بإجراء النمط الصبغي عند وجود أقل شك.
- أو نقوم بالبحث عن الأمراض للأجهزة الكبيرة، وبـــشكل خـــاص الكليتـــان والأنبوب الهضمي، وأخيراً نهتم بموضوع البيئة النفسية الاجتماعية لمحيط الطفل.
- يجب إجراء استقصاءات للغدد الصم:
  1. معايرة FT4 وTSH.

2. اختبار تحريض هرمون النمو الـــ GH، معايرة IGF1.
3. إجراء استقصاءات لقشر الكظر بهدف البحث عن حصار أنزيمي أو فـــرط كورتيزولية.
4. في حالة تأخر البلوغ نقوم بإجراء الاستقصاءات النوعية وأيضاً في حالـــة البلوغ الذي يتطور بشكل سريع.

الخطوة الثالثة: وضع التشخيص واقتراح العلاج

- في حال أسفر البحث عن السبب المرضي عن التوصل إلى تشخيص معين، نقـــوم بوصف المعالجة التي تُقدم من قبل الاختصاصي إلى الطفل.
- أما في حال لم نتوصل لوضع تشخيص فإن الحالة هنا هي قصر غامض السبب، والذي نعرف أنه ينتج عن مجموعة أسباب وراثية ستتظاهر بدون شك مستقبلاً، في هذه الحالة فإن العلاج الوحيد الممكن هو احتمال إجراء التطويل الجراحي للأطراف عندما يكون تأخر الطول بليغاً جداً.

من أجل دراسة الحالات، يُنصح

آ - قراءة المشاهدة السريرية بانتباه.

ب - إجراء تحليل لمنحنى النمو الذي يتضمن:

1. حساب تأخر النمو بدقة بـــ DS (انظر الفصل الأول).
2. تحليل الطول-الوزن/العمر وذلك للبحث عن تأخر نمو داخل رحمي RCIU (انظـــر الفصل الأول).
3. حساب الطول الهدف.
4. تحليل الرسم البياني للطول والوزن (انظر الفصل الأول).

في نهاية هذا التحليل يتم وضع عدة تشاخيص مرتبة حسب قوة احتمالها وهـــي تتوافـــق مـــع مجموعات مرضية معينة.

دراسة عشرين حالة سريرية

الحالة الأولى

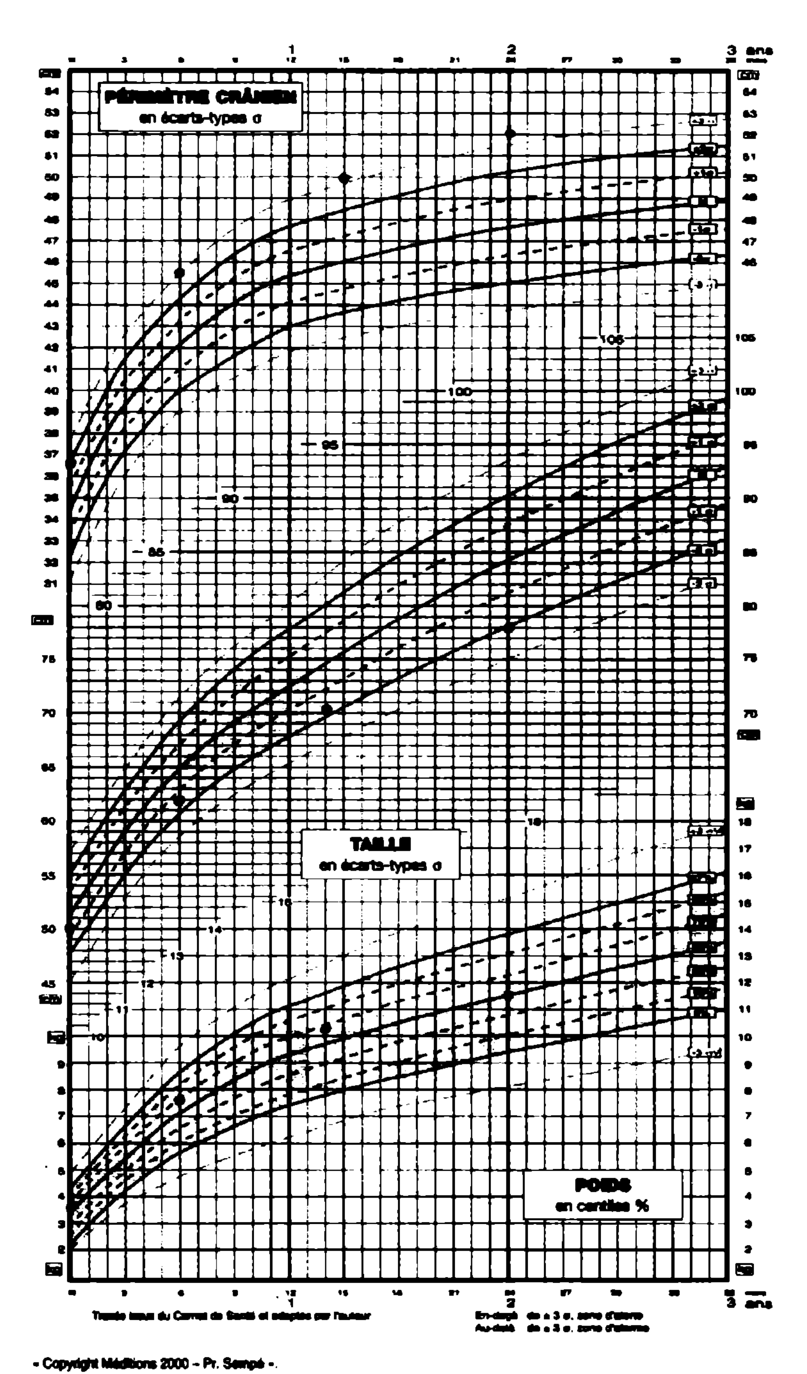
- الطفلة I، سنتين من العمر، هي الطفلة الرابعة بين إخوتها، والدها له من العمر 48 سنة عند ولادتها أما والدتها فلها 41 سنة.
  - الحمل تم بدون مشاكل.
  - تمت الولادة في تمام الحمل وكان الطول 50 سم والوزن 3500 غ ومحيط الجمجمة 36.5 سم.
  - طول الأب : 174 سم.
  - طول الأم : 158 سم.

في عمر 6 شهور :

- كان الطول : 62 سم (– 1 انحراف معياري/ العمر DS)، الوزن 7600 غ (+ 2 انحراف معياري / العمر DS)، محيط الجمجمة 45.5 سم (+ 3.5 انحراف معياري / العمر).
- لاحظ الطبيب أن الأطراف قصيرة وثخينة، والجمجمة متضخمة، والأنف مقوس والجبهة بارزة.

في عمر الـ 24 شهر :

- كان الطول : 78 سم والوزن 11700 غ ومحيط الجمجمة 52 سم.
- أحيلت الطفلة للاستشارة الغدية من أجل ضعف النمو.



منحنى النمو للطفلة E

الدراسة التحليلية لمنحى النمو:

1- حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

78 سم في عمر 24 شهر يعادل = نقص- 2 انحراف معياري / بما يعادل العمر.

2- طول الولادة طبيعي والولادة تمت بتمامها.

3- الطول المستهدف أو الو راثي : 159 سم، ما يعادل نقص 0.5 انحراف معياري.

4- هيئة منحنى النمو الطولي تظهر انخفاض تدريجي منذ الولادة وكذلك انخفاض بشكل موازي لمنحنى الوزن.

مناقشة :

- توحي التشوهات والهيئة السريرية للطفلة I لأحد احتمالين :
  - إما عدم تصنع الغضاريف.
  - أو نقص تصنع الغضاريف.
- نتجت هذه الاحتمالات عن الدراسة الشعاعية للعمود الفقري القطني التي أظهرت تقارب المسافات بين الفقرية القطنية خاصة ما بين الفقرة القطنية الأولى إلى الفقرة القطنية الخامسة، وكذلك كان كردوس métaphyses العظام الطويلة متوسعاً، وبشكل عام العظام متهرلة.
- أكدت اللوحة السريرية و الشعاعية تشخيص حالة نقص تصنع الغضاريف Hypochondroplasie ولا يتأثر الطول بشدة كما في حالة عدم تصنع الغضاريف achondroplasie.

تعليق :

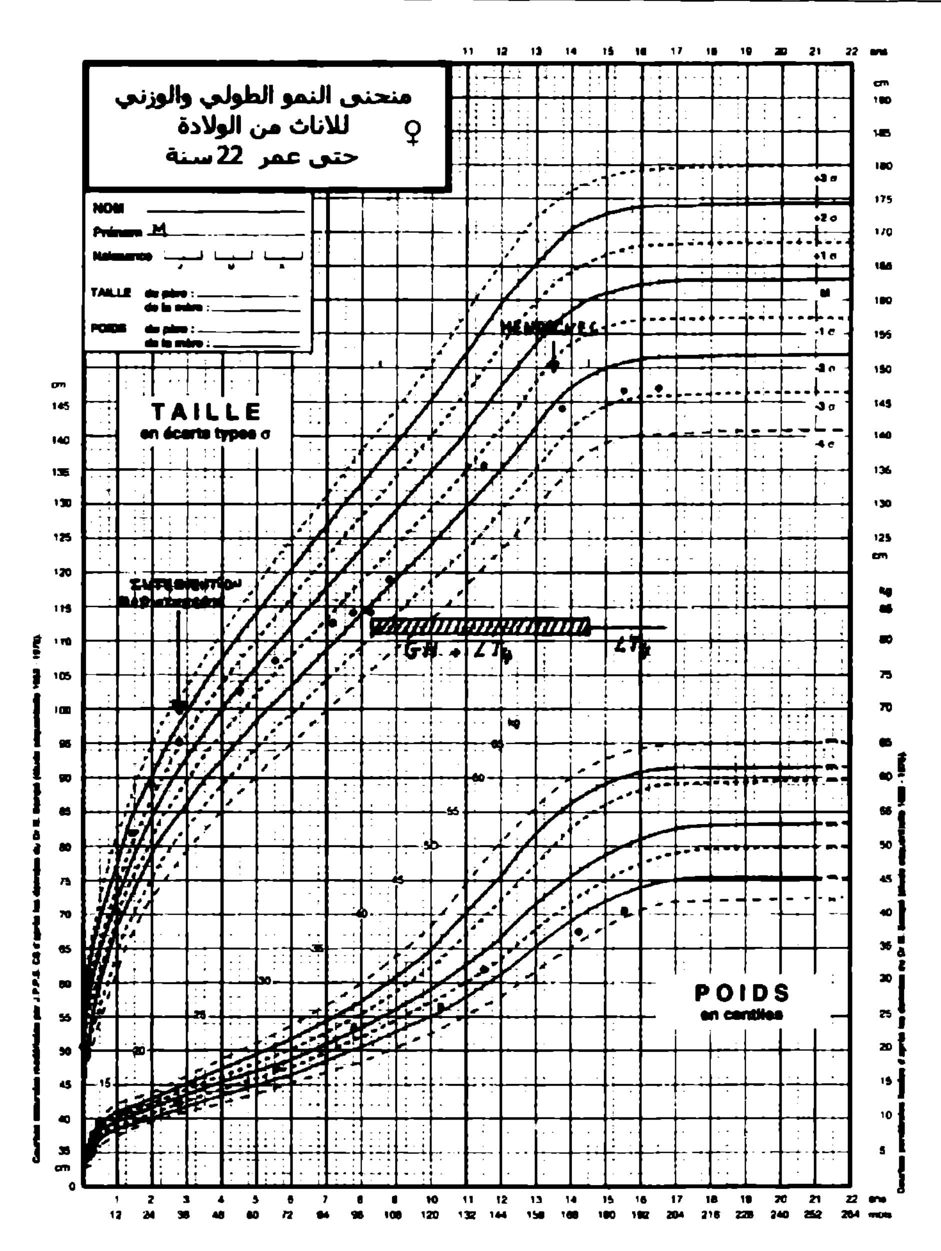
- غالباً ما يكون الأبوين كبيرين في العمر كما في حالة الطفلة I.
- أما من الناحية العلاجية تفيد عمليات تطويل الأطراف جراحياً ولا يوجد هنا استطباب للمعالجة بهرمون النمو، علماً أن بعض الدراسات أظهرت الفائدة المحدودة للمعالجة بهرمون النمو ولمدة قصيرة دون الوصول للطول المطلوب تماماً.

التشخيص :

نقص تصنع الغضاريف Hypochondroplasie

الحالة الثانية

- أدخلت الطفلة M بعمر سنتين وتسعة اشهر إلى قسم الجراحة العصبية بعد اكتشاف ارتفاع التوتر داخل الجمجمة نتيجة الإصابة بورم نخاعي médulloblastome في الحفرة الخلفية وعولجت بالجراحة والمعالجة الشعاعية والكيميائية، أعطيت M جرعة 55 grays على الحفرة الخلفية وجرعة 30 grays على الناحية العمود الفقري النخاعي.
- أرسلت M بعمر سبع سنوات وثمانية أشهر إلى قسم الغدد الصم بسبب تباطؤ النمو حيث كان لها من الطول 114 سم ومن الوزن 23.300 كغ.
- لا يوجد ما يلفت الانتباه في الفحص السريري.
- الولادة في تمام الحمل وبطول 50 سم.
- طول الأب : 170 سم وطول الأم : 169 سم.
-



منحنى النمو للطفلة M

الدراسة التحليلية لمنحنى النمو :

1 - حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

114 سم بعمر 7 سنوات وثمانية شهور = تعادل نقص -1.72 انحراف معياري/العمر DS، بالنسبة للوزن 23.300 كغ تعادل زيادة + 2.09 انحراف معياري /الطول DS.

2 - ولادة في تمام الحمل وطول الولادة طبيعي.

3 - الطول المستهدف أو الوراثي : 163 سم

4 - هيئة منحنى الطول : تظهر انخفاض مفاجئ بعد بدء المعالجة الكيميائية التي سببت ضياع ثلاثة حقول في الفترة ما بين 3 إلى 7 سنوات.

مناقشة:

- يتجلى تطور منحنى النمو بمرحلتين :

1. انخفاض بطئ في البداية ثم مرحلة أكثر سرعة بعد المعالجة الشعاعية وعلى ما يبدو أن النمو يحتاج عدة سنوات لكي يتأثر بوضوح.
2. تؤثر الإصابة النخاعية بشكل أسرع على الطول من العوز الهرموني الذي يبدو ثانوياً في هذه الحالة.
3. ظل هرمون النمو منخفض أقل من 10mU/L عند الطفلة M بعد اختبارين للتحريض، هذا يعني أنها تعاني من عوز تام لهرمون النمو.
4. كما بقي الهرمون الدرقي FT4 منخفض حوالي 7 pmol/L.
5. أما الوظيفة الكظرية بدت طبيعية.
6. مرت الفتاة بمرحلة بلوغ طبيعية مع دورات شهرية عفوية اعتباراً من عمر 13 سنة وستة أشهر.
7. وضع التشخيص على أنه نقص نشاط نخامي جزئي hypopituitarisme partiel تالي لمعالجة ثقيلة للورم الأرومي النخاعي.

8. سرّعت المعالجة بهرمون النمو والهرمون الدرقي معدلات النمو بوضوح من 2 سم/السنة إلى 6.5 سم/ السنة بعد السنة الأولى من المعالجة.
9. تتابعت المعالجة خلال السنوات السبع التالية دون الحصول على طول نهائي طبيعي تماماً والسبب هو ضعف النمو في الجزء العلوي من الجسم الذي تعرض للمعالجة الشعاعية والذي نما ببطء بسبب ذلك.

تعليق :

- إنذار تطور الطول في حالة الورم الأرومي النخاعي ليس جيداً بسبب الإصابة المباشرة للنخاع الفقري بالمعالجة الشعاعية، إحصائيا في مثل هذه الحالات ينتج 75% عوز في هرمون النمو و47% عوز في الهرمونات الدرقية و20% نقص في الوظيفة التناسلية و10% عوز في الوظيفة الكظرية.

التشخيص:

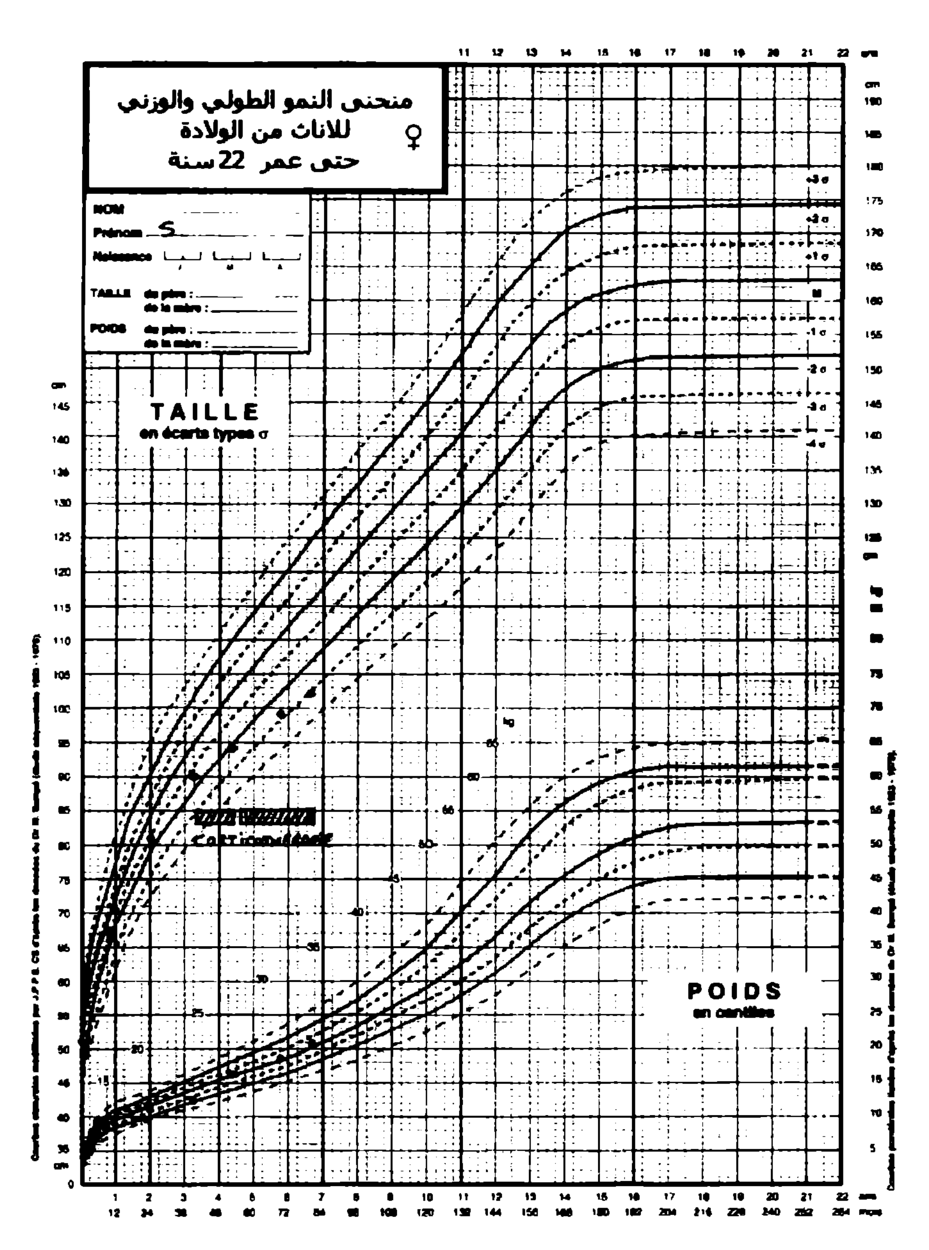
نقص نشاط نخامي جزئي تالي لورم أرومي نخاعي عولج بالجراحة والأشعة. Hypopituitarisme partiel

الحالة الثالثة

- أدخلت الطفلة S للمشفى بعمر 3 سنوات وأربع شهور لمدة شهر بـسبب طفـح جلدي على الأجفان والسطوح الباسطة للأطراف من نمط الحمامى مع هيئة صدفية. كما لوحظ تغير في السلوك وانخفاض في النشاط حيث الفتاة لا تحب اللعب ولا الركض أو القفز وتصعد بصعوبة الدرج وتطلب بأن تكون محمولة غالباً.
- وضع التشخيص أمام هذه اللائحة السريرية على أنه التهاب الجلد والعضل، أثبت بوجود معدل مرتفع من الإنزيمات العضلية :

CPK = 775 UI/L (normale 10 à 110), aldolase = 21.3 UI/L
(normale 3 à 12).

- طول الولادة 51 سم، والوزن 3.320 كغ والولادة تمت بتمامها.
- طول الأب 174 سم، طول الأم 158 سم.
- عولجت الطفلة بالكورتيزونات ببردنيزولون بجرعة 1.5 ملغ / كـغ / اليـوم ثم تناقصت الجرعة ببطء بشكل تدريجي ثم تم التوقف بعد سنة.
- في المرحلة الأولى من المعالجة تم اختفاء العلامات الجلدية وغدت التغذية طبيعية، لكن ما إن توقفت المعالجة حتى نكست الحالة مما اضـطر عـودة المعالجـة الكورتيزونية وبنفس الجرعة ثم رفع الجرعة إلى 2 ملغ / كغ / اليوم مع معالجـة ثانوية بـ سيكلوسبورين بسبب عدم إمكانية خفض جرعة الكورتيزونات.
- لكن مؤخراً وبعد سنتين من المعالجة تم خفض جرعـة الكـورتيزون وبـشكل تدريجي.
- الطول في عمر 6 سنوات و7 شهور كان 102 سم والوزن = 21 كغ



منحنى النمو للطفلة S :

الدراسة التحليلية لمنحنى النمو :

1 - حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

102 سم بعمر 6 سنوات و7 شهور = نقص 3 انحراف معياري / العمر

21 كغ = + 4.3 انحراف معياري DS/ الطول.

2 - طول الولادة طبيعي والولادة تمت بتمامها.

3 - الطول المستهدف أو الوراثي : 159.5 سم أي نقص 0.5 انحراف معياري DS

4 - هيئة منحنى النمو : تطور منتظم في الحقل ناقص انحراف معياري 1DS- باتجاه الطول المستهدف حتى بداية المرض وبدء المعالجة الكورتيزونية.

مناقشة :

- نجد بوضوح انخفاض الطول بشكل موازي لبداية المعالجة الكورتيزونية التي لم يتمكن من إيقافها سريعاً والتي بدون شكك مسؤولة عن تباطؤ النمو وبشكل موازي أيضا نلاحظ تزايد الوزن بالوقت الذي يتناقص الطول.
- أدت ضرورة متابعة المعالجة الكورتيزونية وبجرعة لا تقل عن 0.8 ملغ/ كغ / اليوم إلى المعالجة بسيكلوسبورين الذي سمح بخفض المعالجة الكورتيزونية وبتدريج بطيء إلى الإيقاف النهائي للكورتيزون.
- بغياب النكس من المحتمل أن تعوض الفتاة بعض النقص من الطول لتصل بالقرب من الطول المستهدف.

تعليق :

- يؤدي وصف المعالجة الكورتيزونية لمدة طويلة عند الأطفال إلى تباطؤ سرعة النمو.
- لتجنب هذه المشكلة يجب الانتباه إلى قواعد وصف الكورتيزونات التالية :
  - عدم وصف الكورتيزونات لمدة طويلة إلا في حالة الضرورة القصوى.
  - إذا أمكن إعطاء جرعة الكورتيزون كل يومين مرة لتجنب التأثير على النمو

علماً أنه في بعض الأمراض الالتهابية مثل مرض ستيل لا يمكن إلا إعطـــاء الجرعة اليومية من الكورتيزون لكن حاول إعطاء الجرعة صباحاً وحاول ما أمكن جعل الجرعة أقل من 5 ملغ / اليوم.

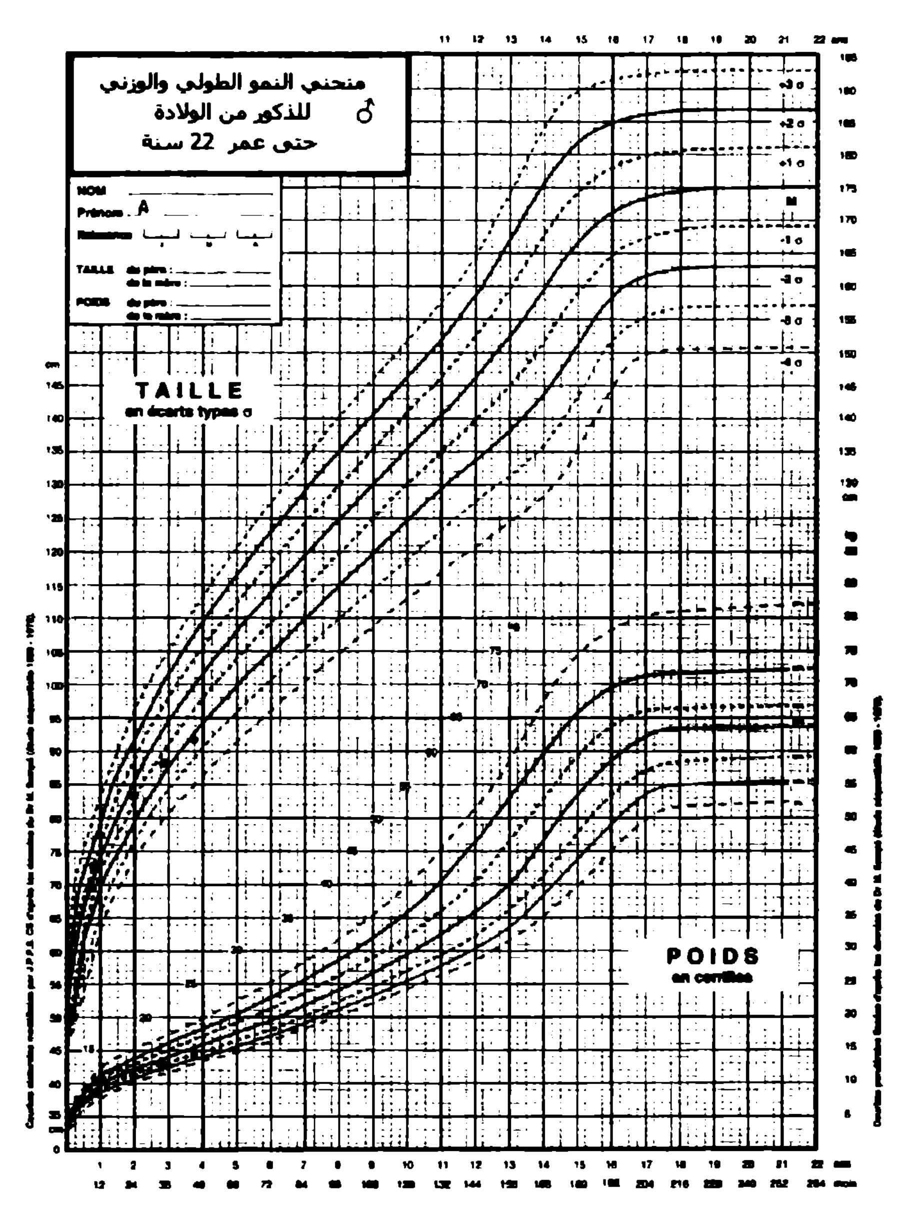
- أظهرت الدراسات أن استعمال أقل من 1000 ميكروغرام من الكورتيزون في اليوم (مثلا في الربو بشرط تطبيقها بطريقة الإرزاز الفموي للحد مـــا أمكن من الامتصاص عن الدوران العام) لا يؤثر على النمو.

التشخيص :

التهاب الجلد والعضلات المعالج بالكورتيزونات Dermatomyosite

الحالة الرابعة

- راجع الطفل A بعمر 3 سنوات و9 شهور بشكاية بطء النمو فالطول 92 سم والوزن 14.800 كغ
- الولادة تمت في الأسبوع 39 من الحمل، بطول 50 سم والوزن 3.350 كغ ومحيط الجمجمة 35 سم..
- طول الأب : 178 سم.
- طول الأم : 165 سم.
- لوحظ غياب الخصيتين وصغر العضو الذكري بما يناسب العمر.
- السوابق المرضية الأخرى لا تخرج عن أمراض الطفولة العادية.



منحنى النمو للطفل A :

الدراسة التحليلية لمنحنى النمو :

1- حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

92 سم بعمر 3 سنوات و9 شهور = نقص- 2 انحراف معياري DS / العمر

14.800 كغ = + 1.26 انحراف معياري DS / الطول.

2- طول الولادة طبيعي والولادة تمت بتمام الحمل.

3- الطول المستهدف : 178 سم أي + 0.5 انحراف معياري.

4- هيئة منحنى النمو : انخفاض وانحراف كبير منتظم في منحى النمو من نقص واحد إلى 2 انحراف معياري .

مناقشة :

- صحيح أنه في الوقت الحالي أن انحراف منحنى النمو – 2DS ليس كثير الخطورة لكن تباطؤ سرعة النمو على المدى الطويل سيؤدي خلال 4 سنوات إلى ضياع 3 ثلاثة انحرافات معيارية DS 3-مما يعني وجود علة مرضية ما يجب البحث عنه.
- بالمقارنة مع منحنى الوزن نجد أن الطفل يكتسب الوزن بشكل منتظم.
- لم نجد بالفحص السريري أي آفة جهازية أو نفسية أو حركية كل ما وجدناه هو صغر حجم العضو الذكري حيث يقيس 2.3 سم (بينما يقيس في الحالة الطبيعية في مثل هذا العمر 4 سم) كما أننا لم نجد الخصيتين في كيس الصفن (وجود الخصيتين في البطن).

كل هذه المعطيات السابقة توجه نحو آفة نخامية تُفسر بـ:

- عوز هرمون النمو GH يفسر تراجع الطول وصغر حجم القضيب.
- عوز في الموجهات المحور الجنسي التناسلي LH،FSH يفسر أيضاً صغر حجم القضيب واختفاء الخصيتين cryptorchidie.
- أخيراً يجب أن لا نهمل البحث عن أعواز أخرى نخامية.

بينت الفحوص الغدية ما يلي :

- قصور الغدة الدرقية حين كان FT4 = 5.7 pmol/l و TSH = 0.05 mUI/l منخفضان.
- العمر العظمي كان 18 شهراً.
- من ناحية عوز هرمون النمو GH أعطت الاختبارات الديناميكية النتائج التالية:
- التحريض بالأورنيتين ornithine حيث كانت النتيجة 1.2 mUI/l.
- التحريض bétaxolol glucagon حيث كانت النتيجة 1.9 mUI/l.
- كان مستوى الكورتيزول في نهاية الاختبارات ناقصاً cortisol = 110 nmol/l مما يدل على عوز في المحور الكورتيزوني.
- في نهاية السنة الثانية مازال هناك تأخر في العمر العظمي (قصور درقي).
- أما تحري المحور النخامي التناسلي والجنسي لم يكن من الممكن التحري بسبب صغر عمر الطفل، لكن على الأغلب يوجد عوز في هذا المحور.

الخلاصة :

- قصور نخامي ولادي أصاب وظائف الفص الأمامي من الغدة النخامية، مع الملاحظة أنه لم يتم تشخيص قصور الدرق المركزي بمعايرة TSH التي عادة مرتفعة في قصور الدرق المحيطي، إنما بمعايرة FT4.

- أظهر التصوير بالمرنان المغناطيسي MRI انقطاع في السويقة النخامية التي تبدو غير مرئية بشكل واضح إضافة إلى غدة نخامية قليلة التصنع متوضعة في قعر السرج التركي، كما نلاحظ انفصال الفص الخلفي للغدة النخامية عن الفص الأمامي حيث يكون هاجراً (ectopique) ومتوضعاً أعلى السرج التركي في قاعدة المنطقة الوطائية. (تناذر ولادي تشوهي).
- سمحت المعالجة التعويضية بهرمون النمو بانطلاق النمو خلال سنين المعالجة الأولى وكسب 7 سم/السنة، وفي مرحلة البلوغ أظهر اختبار تحريض LH بواسطة

LH-RH عدم الإستجابة مما اضطرنا إلى المعالجة التعويضية بواسطة التستوستيرون.

- الطول النهائي للطفل في نهاية البلوغ كان حوالي 168 سم.

تعليق :

- يجب الانتباه إلى كل تراجع في النمو عند الأطفال الصغار واعتباره مرضياً حتى ولو كان الطول النهائي غير متراجع كثيراً، والأخذ بالاعتبار كل علامة سريرية مصاحبة يمكن لها أن توجه التشخيص نحو الأسباب النخامية.
- يجب التفكير دوماً بإمكانية القصور الدرقي المركزي والذي يعتمد تشخيصه على معايرة FT4.

يمكن للقصور النخامي الولادي أن يكون على علاقة مع آليات متنوعة، الأكثر مصادفة منها هو اضطراب تطور المنطقة الوطائية المهادية ونذكر من هذه الاضطرابات :

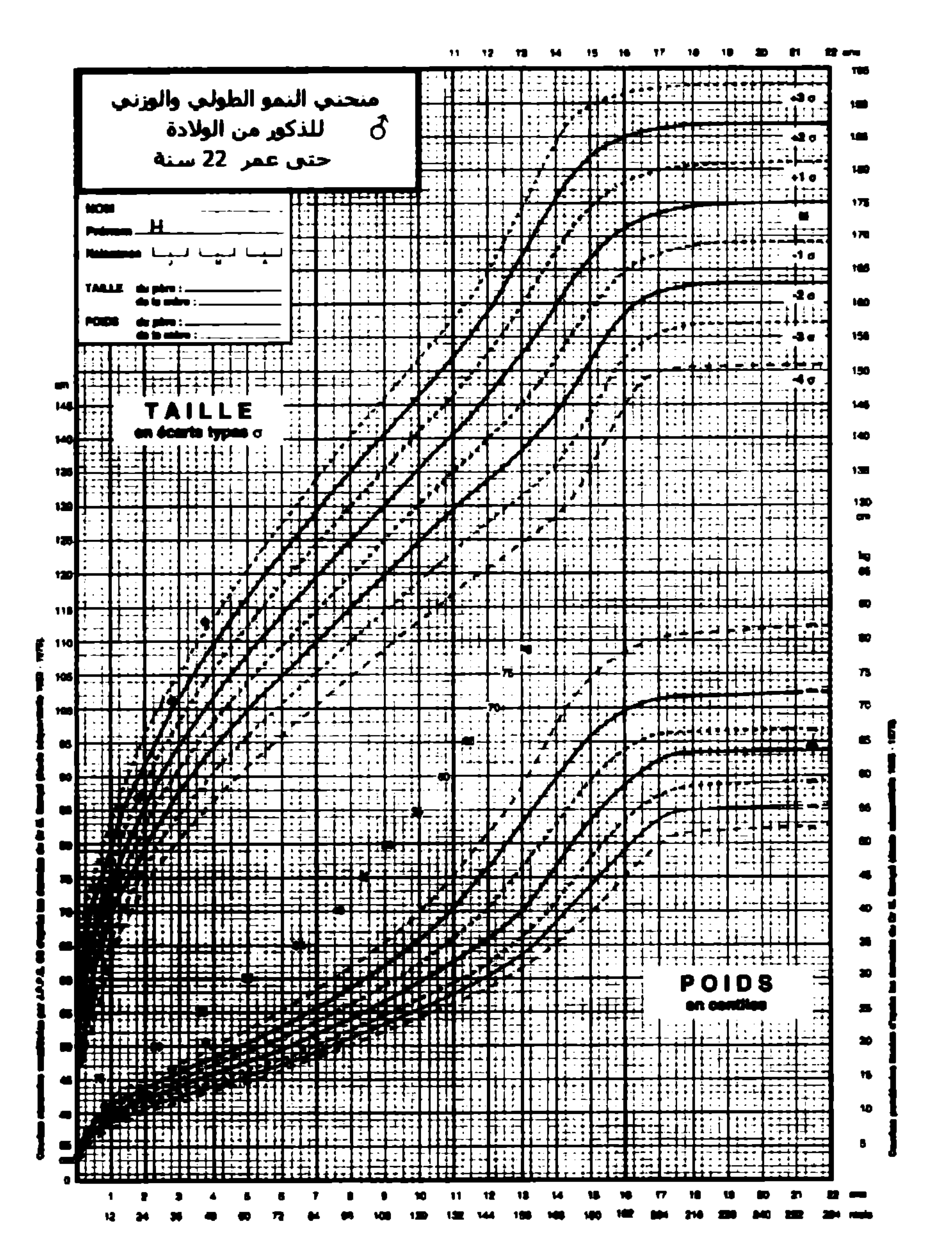
- تناذر انقطاع السويقة النخامية.
- نقص تصنع الفص الأمامي من الغدة النخامية.
- تشوهات المنطقة المتوسطة من المنطقة الوطائية.
- طفرات في الجينات المسؤولة عن تمايز خلايا الفص الأمامي من الغدة النخامية مثل طفرة في الصبغي 11 (Pit1، Prop1.).

التشخيص :

عوز هرمون النمو ضمن إطار القصور النخامي التشوهي

الحالة الخامسة

- راجع الطفل H، عمره 3 سنوات و9 شهور بشكاية طول كبير وبظهور أشـــعار عانية، مع تطور خفيف للأعضاء الجنسية الخارجية : يقيس العضو الذكري 60 ملم طولاً و25 ملم عرضاً، وكيس الصفن مصطبغ وعليه أشعار.
  - طول الطفل 113 cm.
  - وزن الطفل 20.500kg.
  - تمت الولادة بتمام الحمل : 51cm طول، و3.940kg وزن.
  - طول الأب 174cm.
  - طول الأم 160cm.
  - التطور الروحي الحركي النفسي للطفل طبيعي.



« Copyright Méditions 2000 – Pr. Sempé ».

منحنى النمو للطفل H :

الدراسة التحليلية لمنحنى النمو :

1- حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

113 سم بعمر 3 سنوات و9 شهور = + 3.5 انحراف معياري DS / العمر

20.500 كغ = + 0.6 انحراف معياري DS / الطول.

2- طول الولادة طبيعي والولادة تمت بتمام الحمل.

3- الطول المستهدف: 173.5 سم أي – 5. انحراف معياري DS.

4- هيئة منحنى النمو : له هيئة خاصة حيث يلاحظ انتقال الحركة على منحنى النمو نحو الأعلى بحوالي + 1 انحراف معياري خلال 9 شهور و+ 2 انحراف معياري خلال 18 شهر و+ 3 انحراف معياري خلال سنتين و9 شهور وأخيراً + 3.5 انحراف معياري خلال 3 سنوات و9 شهور.

مناقشة :

- يظهر منحنى النمو ازدياد في سرعة النمو بمشاركة ظهور الأشعار العانية بشكل مبكر وتحرض الأعضاء الجنسية الخارجية الحاصل نتيجة فرط إفراز بالاندروجينات وبسبب ذلك نلاحظ تقدم العمر العظمي (العمر العظمي = 11 سنة)عن العمر الزمني 3 سنوات و9 شهور.

أصل فرط الإفراز الاندروجيني المرضي في هذا العمر متنوع :

1- بدئي : بدء نشاط المحور الوطائي- النخامي- الخصوي بشكل مبكر الذي يتجلى بتحريض الخصيتين على إفراز التستوستيرون ضمن إطار ما يسمى البلوغ المبكر الحقيقي.

2- ثانوي : من منشأ ورمي (ورم كظري مفرز) أو بسبب عوز إنزيمي (مثل عوز 21 هيدروكسيلاز) وذلك ضمن إطار ما يسمى البلوغ المبكر الكاذب.

- أول ما يجب تحديده عند الطفل H هو قياس طول الخصيتين ولما كان قياس الخصية أقل من 20 ملم إذا الخصيتين غير محرضتين والأمر لا يتعلق ببلوغ مبكر حقيقي.

- أما بالنسبة لتسارع النمو بسبب تناذر ورمي (مثل ورم كظري الذي غالباً ما يكون خبيثاً في هذا العمر المبكر 3 سنوات و9 شهور) فهو مستبعد لعدم وجود اختلاطات الورم الذي غالباً ما يدلل على وجوده والطفل H لــيس لديه مل يدل على ذلك.
- إذاً التشخيص الأكثر احتمالاً هو العوز الإنزيمي والأكثر تواتراً هو عــوز الإنزيم 21 هيدروكسيلاز.

أظهرت المعايرات المجراة ما يلي :

- التستوستيرون = 3.5 نانومول/ليتر (N < 0.3 نــانومول / ليتــر عنــد الأطفال)
- 17 هيدروكسي بروجسيترون = 225 نانومول / ليتــر (N < 3 نــانومول / ليتر).
- دلتا 4 اندرو ستون ديون = 6.6 نانومول / ليتر (N < 0.6 نانومول / ليتر).

- مما سبق يتأكد لنا تشخيص العوز للإنزيم 21 هيدروكسيلاز بسبب القيم المرتفعة لــ 17 هيدروكسي بروجسيترون المستقلب ما قبل العوز الإنزيمــي في سلــسلة الاصطناع الهرموني الكظري.
- الخطر الماثل بالنسبة للطفل H هو استمرار تقدم العمر العظمي بالنــسبة للعمــر الزمني وبالتالي التحام غضاريف النمو والانتهاء بطول نهائي قصير القامة.
- من أجل ذلك عولج الطفل بــ الهيدروكورتيزون بجرعة 15 ملغ / المتر المربع / باليوم مقسمة على ثلاث جرعات، وبفضل ذلك نستطيع إيقاف تقدم العمــر العظمي والسماح للنمو بالإستمرار، مما سمح بالحصول على طول نهائي 166 سم.
- أما الخطر الثاني هو حصول بلوغ مبكر حقيقي مركزي ثانوي للنضج العظمــي الكثيف للغضاريف النمو بواسطة الاندروجين، في هذه الحالة نقوم بمعالجة نوعية بواسطة مماثلات LH-RH وهو ما لم يحصل عند الطفل H.

تعليق :

- لا شك أن النمو جميل جداً في عمر الطفولة لكن انحراف منحنى النمو نحو الارتفاع قد يكون مرضياً يجب الوقوف عنده والبحث بشكل عن البلوغ المبكر.
- يتم حالياً التقصي عن العوز الإنزيمي الكظري وخاصة 21 هيدروكسيلاز منذ الولادة وبشكل روتيني، كما لا يمنع الكشف عنه بعد ذلك.

يتجلى العوز الإنزيمي الكظري 21-هيدروكسيلاز بشكلين رئيسين:

1- الأكثر شيوعاً يترافق مع ضياع الملح ويكتشف عند الذكور بعمر 2-3 أسابيع من الحياة (نقص وزن، إقياء، تجفاف، سوء الحالة العامة، نقص صوديوم الدم مع ارتفاع صوديوم البول، ارتفاع بوتاسيوم الدم،).

يمكن لنفس اللوحة السريرية رؤيتها عند الفتيات لكن مع غموض جنسي (خنوثة أنثوية كاذبة = فتاة مسترجلة) مما يعطي التشخيص بشكل أكبر.

2- بدون ضياع الملح ويوضع التشخيص باكراً أمام ازدياد سرعة النمو مع ربح للطول تدريجي وتقدم العمر العظمي عن العمر الزمني مع ظهور أشعار عانية بعمر مبكر لدى الجنسين.

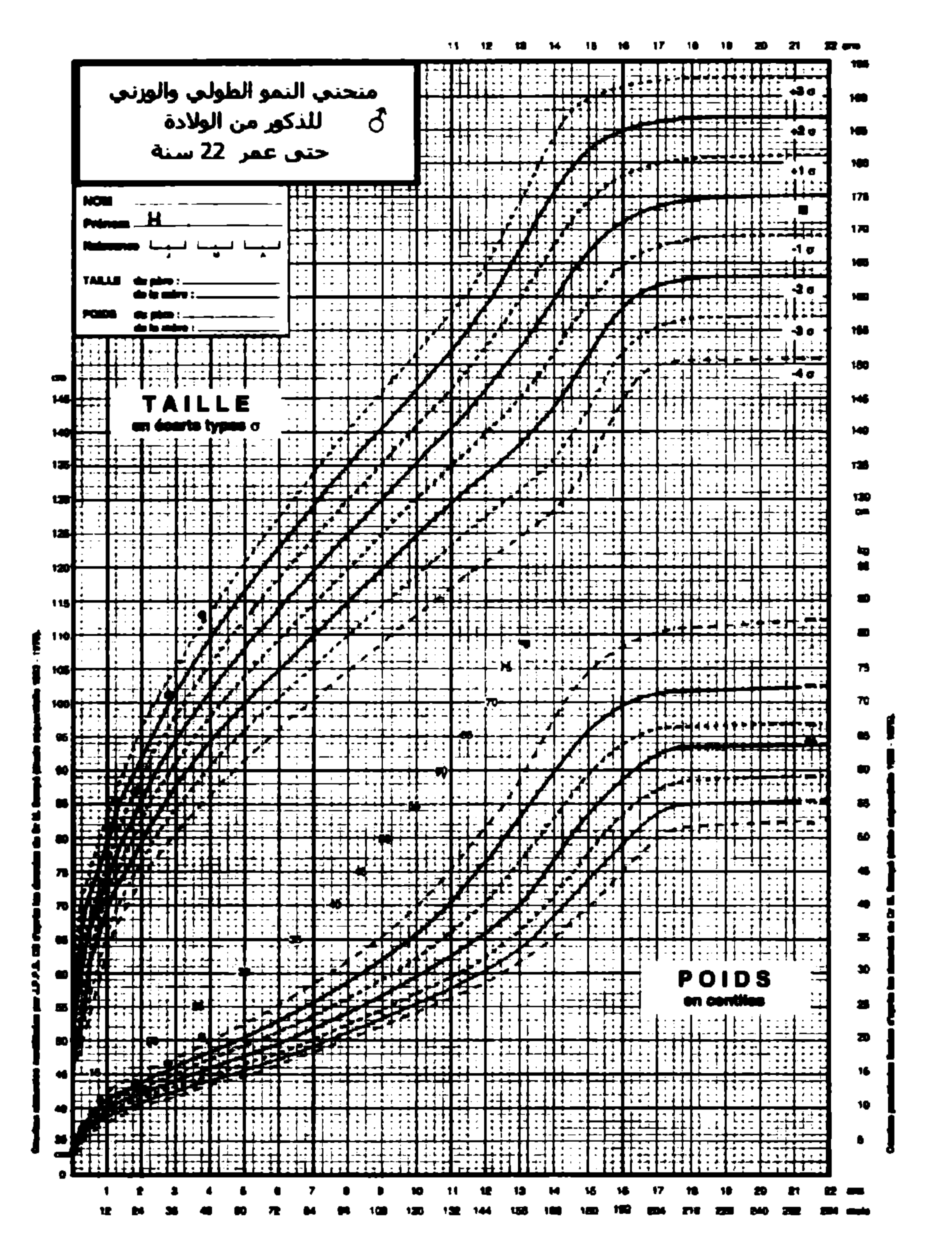
3- أنماط غير تقليدية : حيث تتظاهر علامات فرط الإفراز الاندروجيني بـ :

- حوالي العمر 7-8 سنوات بلوحة سريرية لـ بلوغ مبكر كاذب.
- حوالي سن البلوغ بـ شعرانية وحب الشباب وطمث غير منتظم.
- بعد البلوغ بالعقم.

في هذه الأنماط يكون 17 هيدروكسي بروجسيترون القاعدي متوضع مابين 30 و300 نانومول/ليتر.

التشخيص :

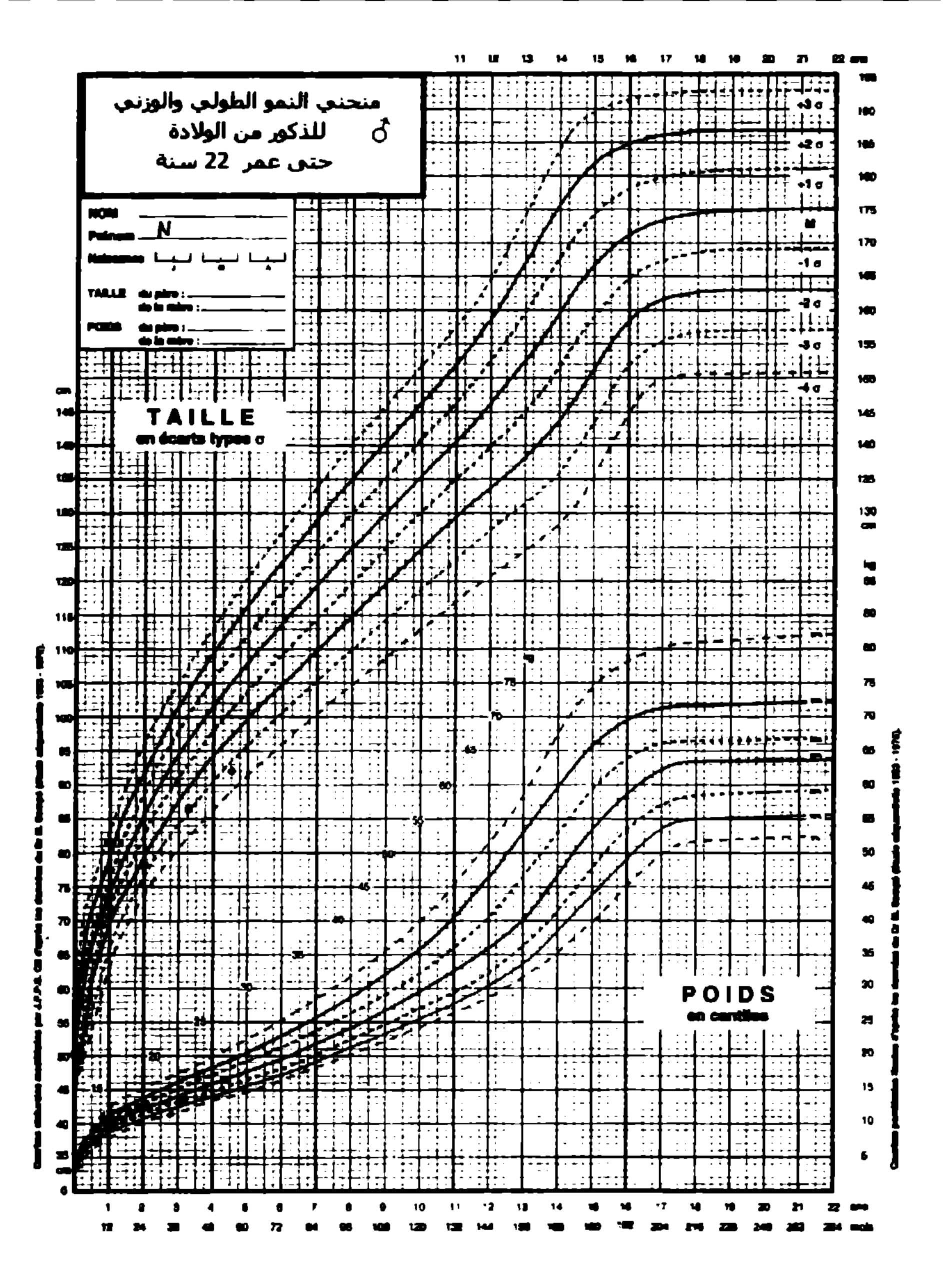
بلوغ مبكر كاذب بسبب عوز الإنزيم 21 هيدروكسيلاز



منحنى النمو للطفل H :

الحالة السادسة

- راجع الطفل N، عمره 4 سنوات و6 شهور بشكاية قصر القامة.
  - طول الطفل 92 cm.
  - وزن الطفل 16.700kg.
  - تمت الولادة بتمام الحمل : 50cm طول، ووزن 3.470kg .
  - طول الأب 171cm.
  - طول الأم 163cm.
- أدخل الطفل إلى المشفى في مرحلة الرضاعة لعدة أيام بسبب رجفانات عزيت إلى نوب نقص السكر التي تم معالجتها تلقائياً.
- بدا الفحص السريري طبيعياً لحظة الفحص السريري فيما عدا بدانة جذعية مسيطرة.



منحنى النمو للطفل N :

الدراسة التحليلية لمنحنى النمو :

1- حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

92 سم بعمر 4 سنوات و6 شهور = -2.76 انحراف معياري DS / العمر

16.700كغ= + 3.2 انحراف معياري DS / الطول.

2- طول الولادة طبيعي والولادة تمت بتمام الحمل.

3- الطول المستهدف: 173.5 سم أي - 0.5 انحراف معياري DS.

4- هيئة منحنى النمو : يعطي انطباعاً بتراجع مستمر للطول سرعان ما تحول إلى قيم غير طبيعية، أما الوزن بدا متزيداً طوال هذه المرحلة.

مناقشة :

- لا يترافق تراجع منحنى النمو بأي عامل موجه للتشخيص سوى مسألة هبوط سكر الدم في مرحلة الرضاعة التي ممكن أن نستنتج منها وجود عوز لهرمون النمو.
- أظهرت التحاليل المخبرية الهرمونية وجود عوز كامل لهرمون النمو:
  - ذروة التحريض لهرمون النمو بعد إعطاء مادة اورنيتين ornithine كانت6 mUI/l.
  - ذروة التحريض لهرمون النمو بعد إعطاء مادة الغلوكاجون glucagon كانت 8 mUI/l.
  - يتعلق الأمر بعوز كامل لهرمون النمو مع IGF1 منخفض.
- بالنسبة للهرمونات الدرقية والكورتيزول فكانت طبيعية.
- لا توجد أية إشارة توحي إلى وجود عوز في موجهات المحور القندي وخاصة أن الأعضاء الجنسية الخارجية طبيعية.
- هنا يتأكد لنا وجود العوز الكامل لهرمون النمو يتصاحب مع تأخر في العمر العظمي (العمر العظمي حوالي 3 سنوات ونصف).
- أظهر المرنان المغناطيسي هيئة طبيعية للغدة النخامية مع صغر في الحجم (الارتفاع

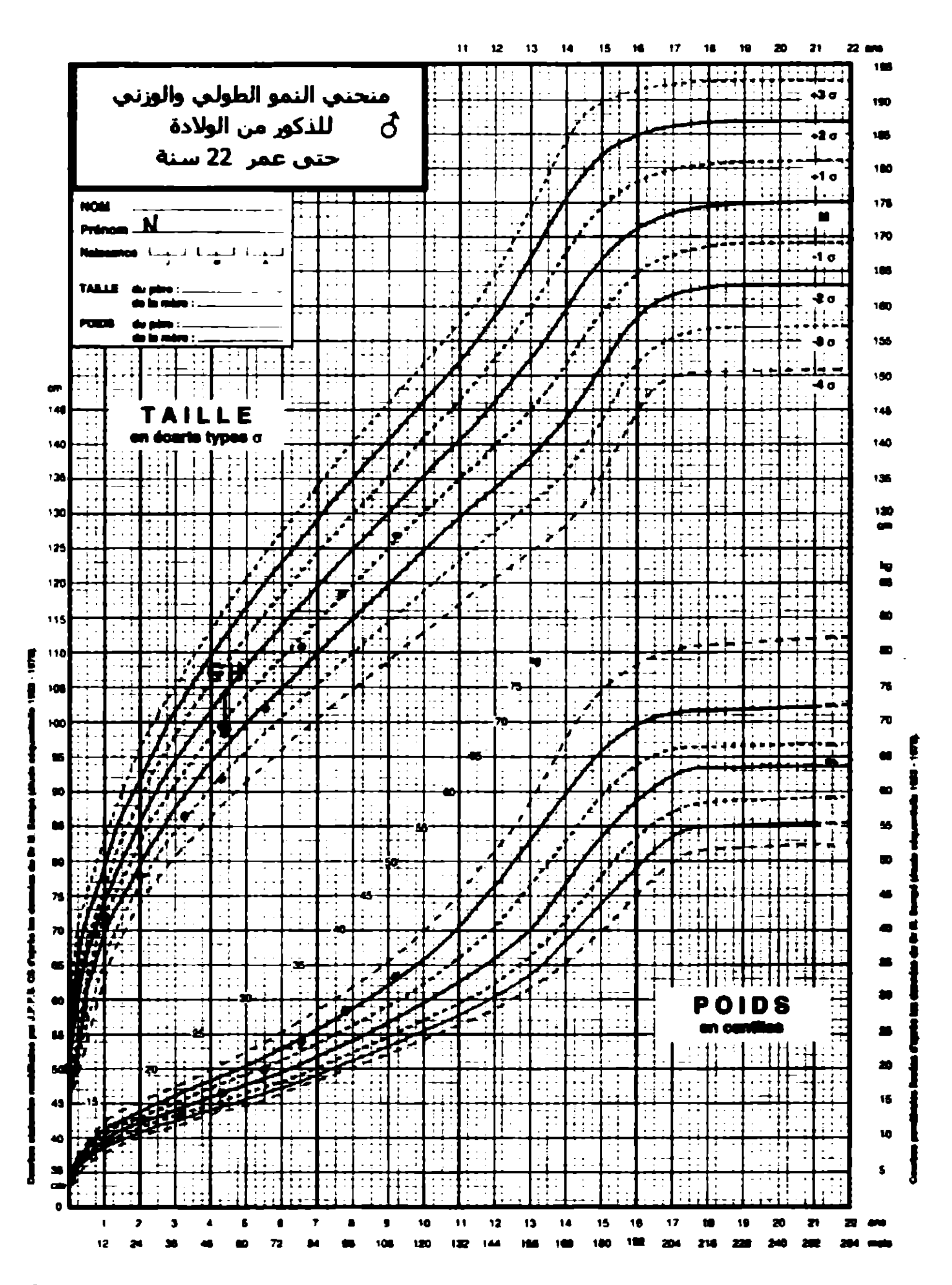
حوالي 3 ملم).

تعليق :

- يكتشف العوز الكامل لهرمون النمو بشكل مبكر من الحياة لكون سرعة النمو في هذه المرحلة سريعة فأي تباطؤ في سرعة النمو يخرج مؤشر النمو من مساره الطبيعي على منحنى النمو.
- يجب الانتباه إلى كون الانحراف المعياري في الأعمار الصغيرة ذو قيمة صغيرة (3 سم في عمر السنتين، و3.5 سم في عمر الثلاث سنوات).
- في حالة عدم رسم لمنحنى النمو سيجد الأهل سبباً (خاطئاً بالطبع) لتفسير قصر القامة مما يؤخر التشخيص كثيراً.
- استفاد هذا الطفل من بروتوكول معالجة بهرمون النمو بجرعات عالية 1 وحدة /كغ/الأسبوع أكثر من المعتاد.
- ربح الطفل بعد سنة من المعالجة 10 سم والوصول إلى مستوى - 2 انحراف معياري على منحنى النمو، ومن ثم تم الانتقال لـ – 0.9 انحراف معياري وبشكل تدريجي.

التشخيص :

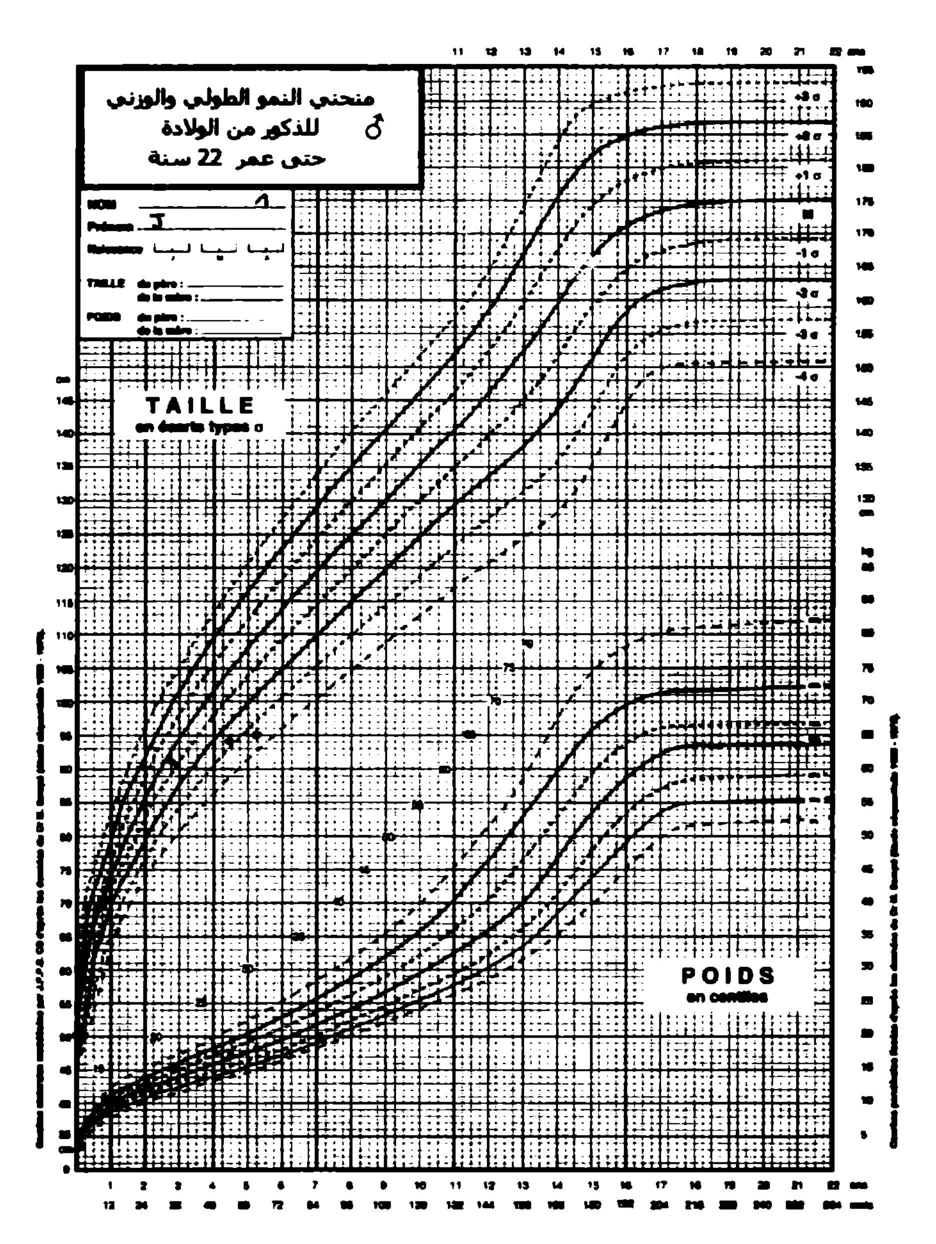
عوز هرمون النمو معزول



منحنى النمو للطفل N :

الحالة السابعة

- أدخل الطفل J، بعمر 5 سنوات و3 شهور بشكاية قصر القامة الشديد.
  - طول الطفل 95 cm.
  - وزن الطفل 18.300kg.
  - تمت الولادة بتمام الحمل : 49.5cm طول، ووزن 3.400kg .
  - طول الأب 176cm.
  - طول الأم 161cm.
- يشكو الطفل من اضطراب هام في السلوك ومشاكل مهمة في التغذية بتناوب ما بين القهم anorexie والنهم boulimie، كما يعاني الطفل من سلس البول والغائط.



منحنى النمو للطفل ل :

الدراسة التحليلية لمنحنى النمو :

1 - حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

95 سم بعمر 5 سنوات و3 شهور = -3.32 انحراف معياري DS / العمر

2 - طول الولادة طبيعي والولادة تمت بتمام الحمل.

3 - الطول المستهدف: 175 سم أي - 0 انحراف معياري.

4 - هيئة منحنى النمو : يبدو طبيعياً حتى عمر ثلاث سنوات ثم يبدي انكساراً يتبعه شبه توقف بين عمر 4 إلى 5 سنوات وثلاث شهور، بالمقابل ظل الوزن في حدود المقبول.

مناقشة :

- كما هو واضح يبدو منحنى النمو غير طبيعي ونتيجة البحث عن الأسباب المرضية لتراجع منحنى النمو :
  - لم نعثر على شيء، فالأجهزة الرئيسية كانت سليمة، وكذلك كانت الوظائف الدرقية طبيعية.
- أما قيمة هرمون النمو بعد التحريض بالاورنيتين فكانت 22mU/l والتي تعتبر طبيعية وكذلك كانت نتيجة IGF1 في حدود الطبيعي بالنسبة للعمر.
- أجري بالتوازي مع الاستقصاءات العضوية تقييم نفسي للطفل وللعائلة الذي بيّن وجود اضطرابات نفسية خطيرة، والطفل واقع تحت تأثير فضح والدته لحقيقة سلس البول والغائط التي يعاني منها الطفل مما ولد لديه شعور بالحقد والعدوانية وأدى به إلى الانطواء والإذواء، ومما سبق يتولد الانطباع بالقزامة نفسية المنشأ.
- لدى وضع الطفل عند عائلة أخرى حاضنة ربح الطفل 9 سم خلال ستة شهور وتحسن السلوك النفسي للطفل بالتدريج.

تعليق :

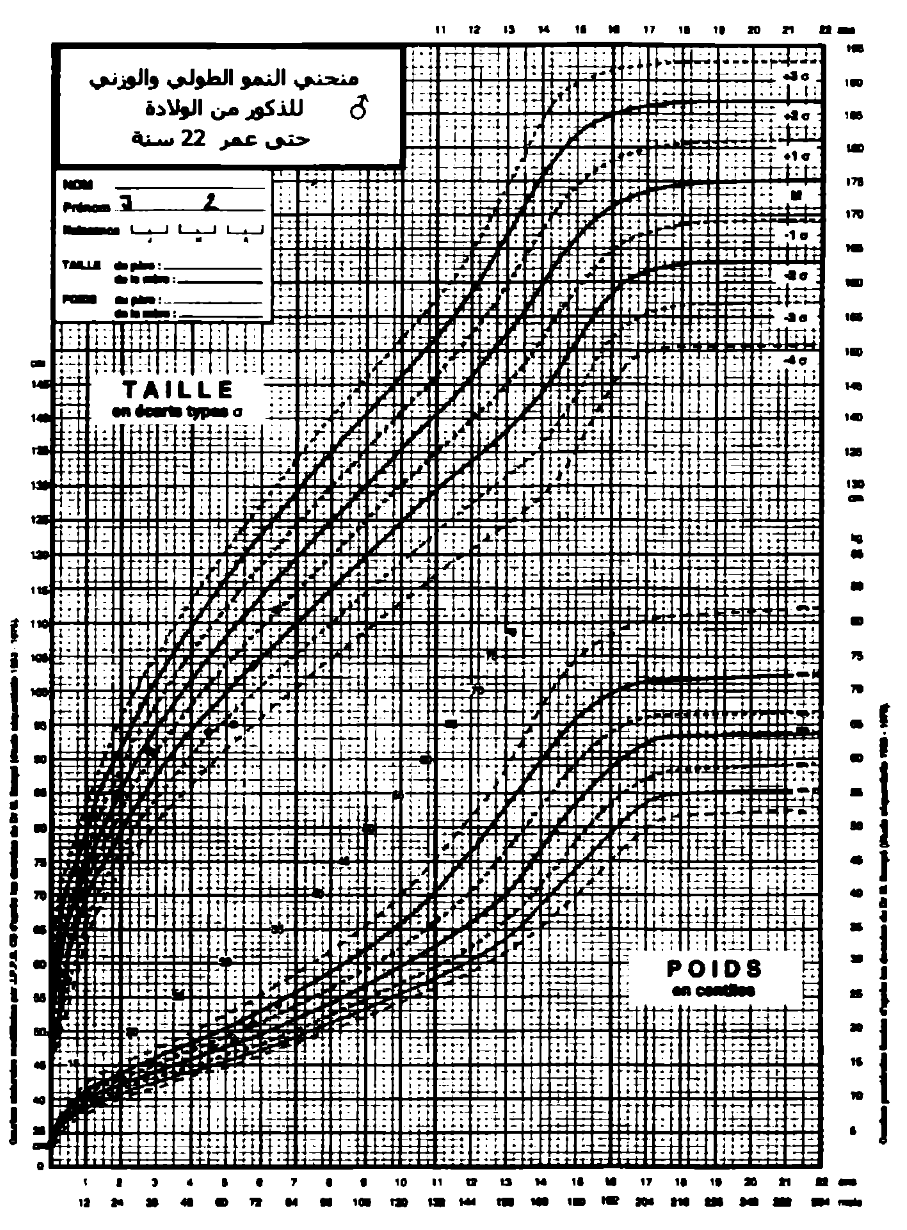
- يجب الانتباه إلى تأخر الطول لدى الأطفال نتيجة إهمال الأهل لهم مما يولد لديهم

اضطرابات نفسية تعيق نموهم وبالطبع يجب استبعاد جميع الأسباب العضوية قبل وضع تأخر النمو لأسباب نفسية واضطرابات السلوك ويجب البحث في محيط الطفل مثل العائلة والمدرسة والحي الذين قد يلعبون دوراً محبطاً للطفل.

- الذي يؤكد التشخيص هو تحسن النمو عند تصحيح الاضطرابات النفسية بشكل سريع وكبير.

التشخيص :

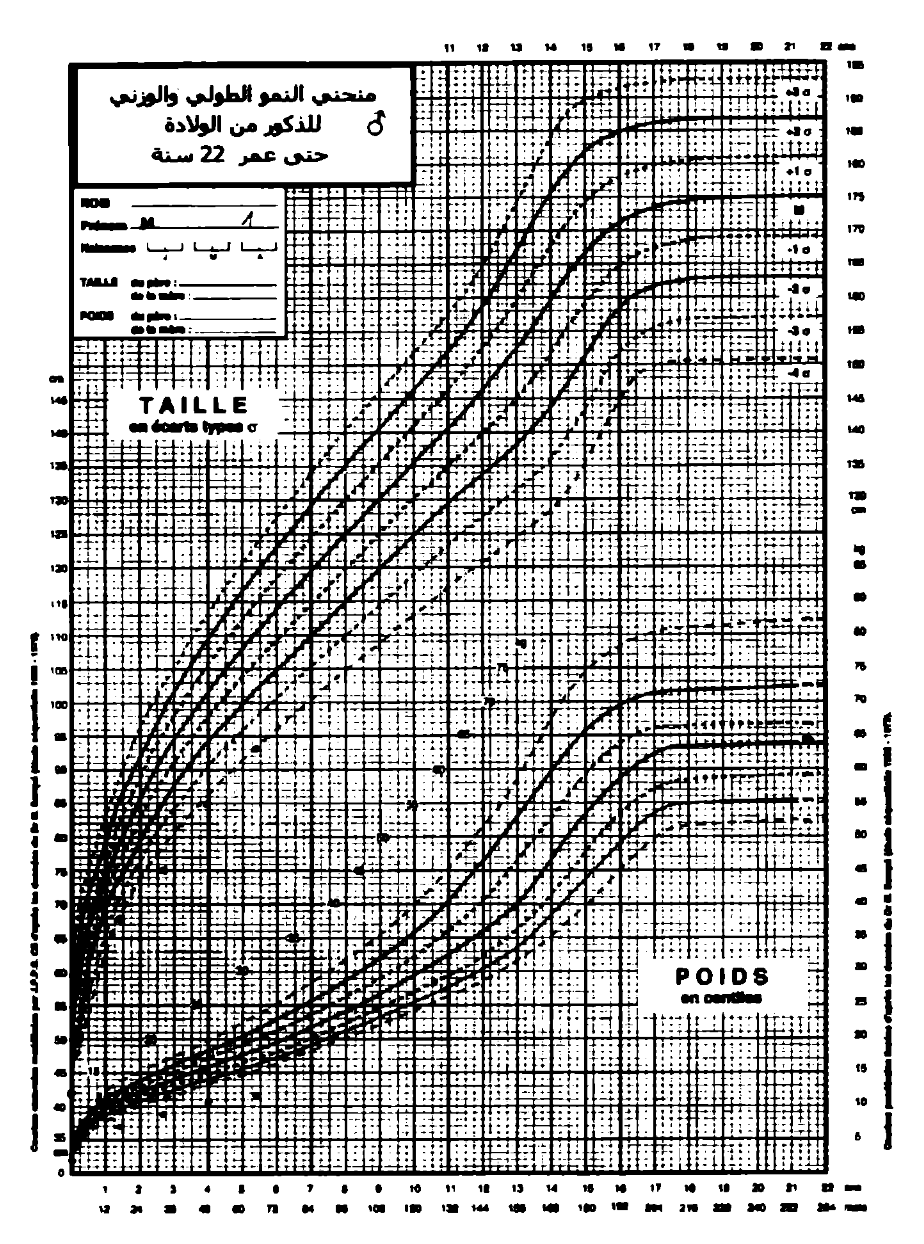
تأخر النمو نفسي المنشأ



منحنى النمو للطفل ل :

الحالة الثامنة

- راجع الطفل M، بعمر 5 سنوات و4 شهور بشكاية قصر القامة.
  - طول الطفل 93 cm.
  - وزن الطفل 11.300kg.
  - تمت الولادة بالأسبوع 37 : 42cm طول، ووزن 1.950kg .
  - طول الأب 178cm.
  - طول الأم 165cm.
- يبدو الطفل كثير التيقظ والفحص السريري بدا طبيعياً، مع ملاحظة بعض التشوهات :
  - على مستوى الوجه : الجبهة مقوسة مع هيئة مثلثية للوجه تختلف عن باقي أفراد العائلة.
  - بدا الطرف العلوي الأيسر أكثر تطوراً من الطرف الأيمن وأكثر ما يتضح على مستوى اليد.
  - نحيف الهيئة العامة، والعمر العظمي أقل من 18 شهر.



منحنى النمو للطفل M :

الدراسة التحليلية لمنحنى النمو :

1 - حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

93 سم بعمر 5 سنوات و4 شهور = –3.9 انحراف معياري DS / العمر

11.300 كغ= –2.6 انحراف معياري DS / الطول.

2 - تمت الولادة في الأسبوع 37، طول الولادة 42 سم أي حالة تأخر النمو داخل الرحمي RCIU أقل بـــ –2 انحراف معياري / تمام الحمل.

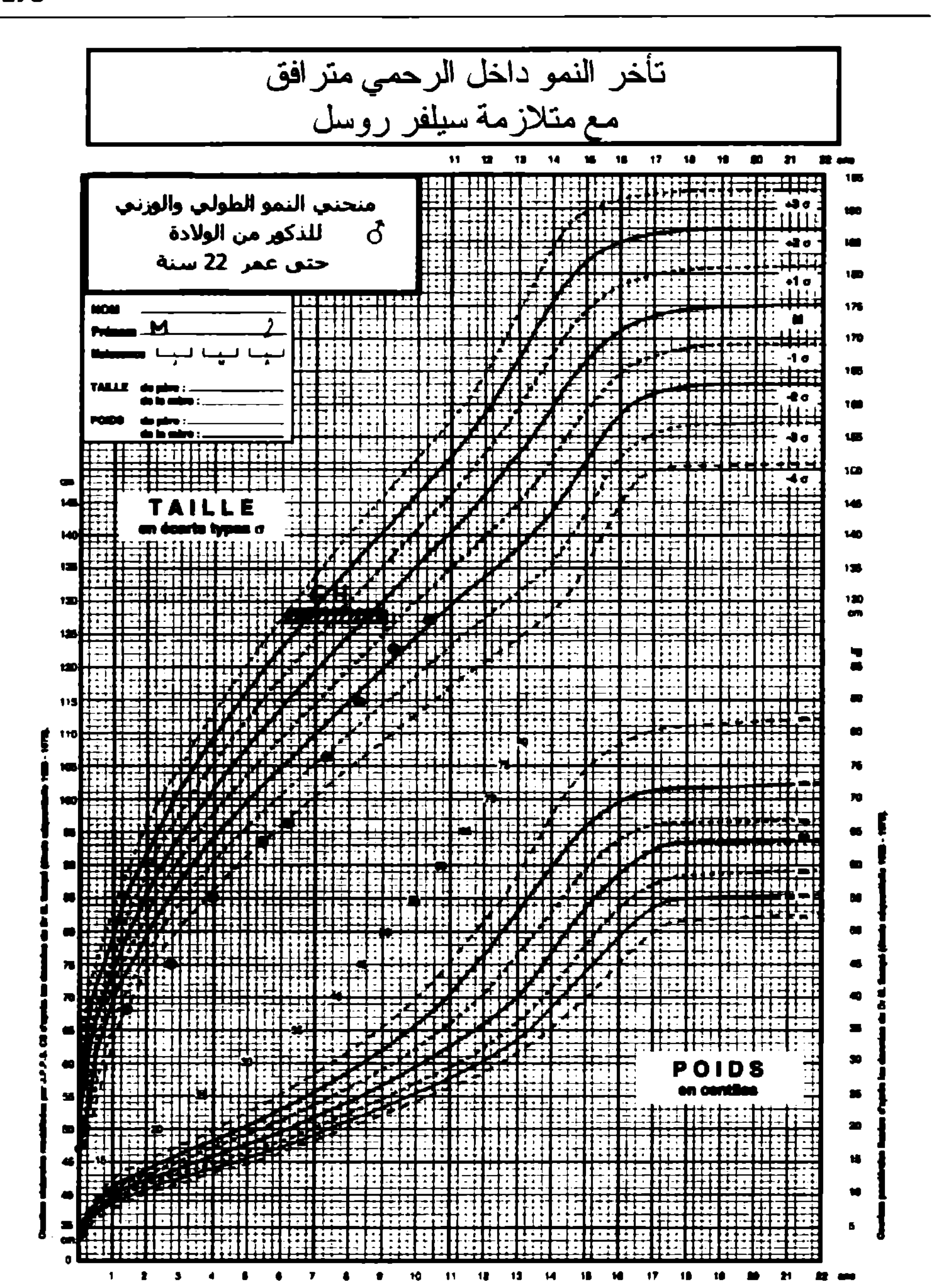
3 - الطول المستهدف: 176 سم أي –0 انحراف معياري.

4 - هيئة منحنى النمو : كل نقاط المنحني تسير بانتظام على المسار –4 انحراف معياري بدون أي تحسن مع الوقت.

المناقشة و التعليق :

- يعاني الطفل من تأخر النمو داخل الرحمي، لكن من الناحية الشكلية والتوافق الجسدي نتوجه إلى متلازمة سيلفر روسل التي غالباً ما تترافق مع تأخر النمو داخل الرحمي:
  - هيئة مثلثية الشكل للوجه وعدم تناظر جسدي نصفي ونشاهد التخلف العقلي في 3/1 الحالات وكذلك النحافة، يصل الطول في نهاية البلوغ 150-155 سم للذكور و140-145 سم للإناث.
  - أظهرت التحاليل الهرمونية سلامة المحورين الدرقي ومحور النمو وكذلك سلامة الوضع الغذائي.
- تمكن هذا الطفل من تلقي العلاج بهرمون النمو لمدة ثلاث سنوات وبفضل هذه المعالجة عوض جزءاً كبيراً من تأخر طوله.
- وحده الطول النهائي للطفل الذي يحدد نسبة الفعالية للعلاج بهرمون النمو في مثل هذه الحالات.

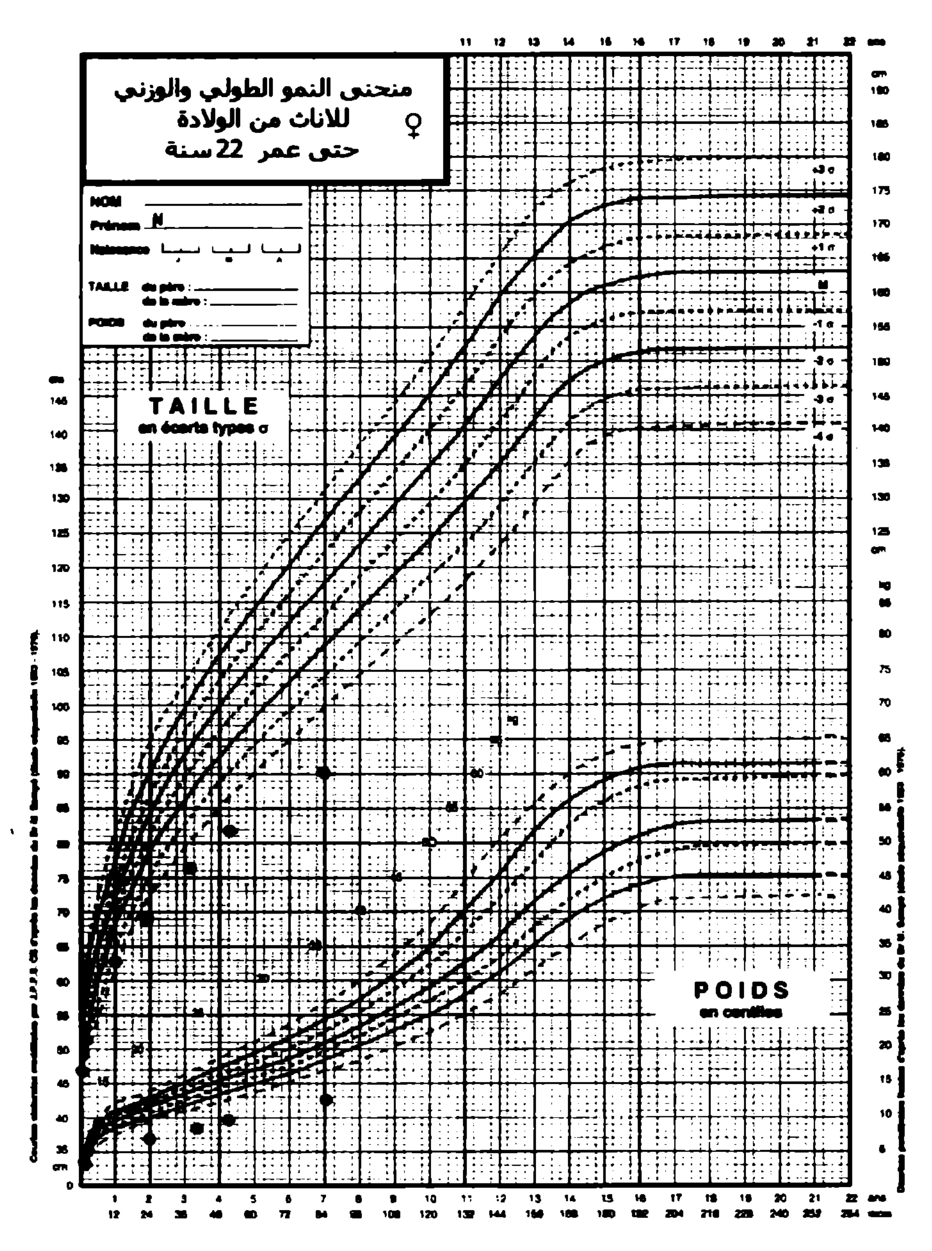
التشخيص :



منحنى النمو للطفل M :

الحالة التاسعة

- راجع الطفلة N، بعمر 7 سنوات بشكاية قصر القامة الشديد.
  - طول الطفلة 90 cm.
  - وزن الطفلة 12.600kg.
  - الولادة تمت بتمام الحمل : 47cm طول، ووزن 3.430 kg.
  - طول الأب 165cm.
  - طول الأم 157cm.
- لا يوجد سوابق مرضية لدى الطفل، وأظهر الفحص السريري شعرانية زغبيـــة على الجذع مع تقوس للأنف وجلد ناعم وصوت حاد وما تبقى طبيعي.



منحنى النمو للطفل N :

الدراسة التحليلية لمنحنى النمو :

1 - حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

90 سم بعمر 7 سنوات = -6.13 انحراف معياري DS / العمر

12.600 كغ= -1 انحراف معياري DS / الطول.

2 - تمت الولادة في الأسبوع 39، طول الولادة 47 سم أي صغير حجم الولادة وليس تأخر النمو داخل الرحمي.

3 - الطول المستهدف: 154 سم أي - 1.8 انحراف معياري.

4 - هيئة منحنى النمو : يبدي تراجع مبكر لسرعة النمو وخاصة في الفترة مابين 4 سنوات و3 شهور إلى 7 سنوات حيث بلغت 2.5 سم / سنة بينما السرعة الطبيعية في هذه المرحلة هي أعلى من 4.2 سم.

المناقشة :

- توحي الهيئة السريرية لتأخر الطول الكبير الذي يعاني منه الطفل إلى الإصابة بعوز هرمون النمو بعد التأكد من سلامة الأجهزة العضوية الكبيرة.
- أمام هكذا تأخر في الطول أجري تقصي واسع وكامل على النحو التالي :
  - النمط الصبغي للطفلة N كان طبيعياً 46 XX.
  - نتيجة البحث عن آفة معوية أو كلوية كانت سلبية.
  - الوظائف الدرقية طبيعية : FT4 = 14 pmol/l..
  - قيمة هرمون النمو بعد التحريض بمادة الأونيتين وصلت إلى 240 mUI/l وتم تأكيد النتيجة بإعادة الاختبار مما يعني عدم وجود عوز بإفراز هرمون النمو بل على العكس كانت النتيجة مرتفعة مما أوحى بالشك بوجود مشكلة في استقبالية هرمون النمو على المستوى الخلوي.
  - أما قيمة IGF1 فكانت منخفضة جداً 44 ng / ml (الطبيعي 150 ng / ml - 420).
  - أما قيمة GHBP فكانت غير قابلة للقياس.

- بالنسبة للعمر العظمي كانت أربع سنوات.

- من ملاحظة كل المعطيات نتوجه إلى تشخيص التالي : عدم الحساسية الكاملة لهرمون النمو، وأن الطول النهائي للطفلة لن تتجاوز الـ 134 cm.

التعليق :

- مما سبق نلاحظ بأن المعطيات السريرية توحي بوجود عوز بهرمون النمو لكن المعطيات المخبرية تظهر وجود خلل في مستقبلات هرمون النمو التي تعطي نفس المعطيات السريرية لكن مع ارتفاع مستوى هرمون النمو.

- من أجل استبعاد وجود خلل في تركيب أو بنية أو اصطناع هرمون النمو نلجأ إلى إعطاء هرمون النمو خارجي المنشأ كاختبار في حالة السلبية لا يؤدي إلى ارتفاع IGF1 أما في حالة الإيجابية فيؤدي إلى ارتفاعه.

- في هذه الحالة نجد عدم الحساسية لهرمون النمو هي في نطاق ما يسمى متلازمة لارون، حيث يقترح المعالجة بـ IGF1 التي تعطي نتائج مشجعة.

التشخيص :

عدم الحساسية لهرمون النمو

الحالة العاشرة

- راجع الطفل C قسم الجراحة العظمية بشكاية التهاب العظم والغضروف بمستوى الورك، وفي أثناء هذه الإصابة لاحظ الأهل بأن طفلهم لا ينمو بالسرعة الكافية أو المعهودة منذ عدة أشهر وهو بعمر 7 سنوات.

1- طول الطفل 108 cm.

2- وزن الطفل 27 kg.

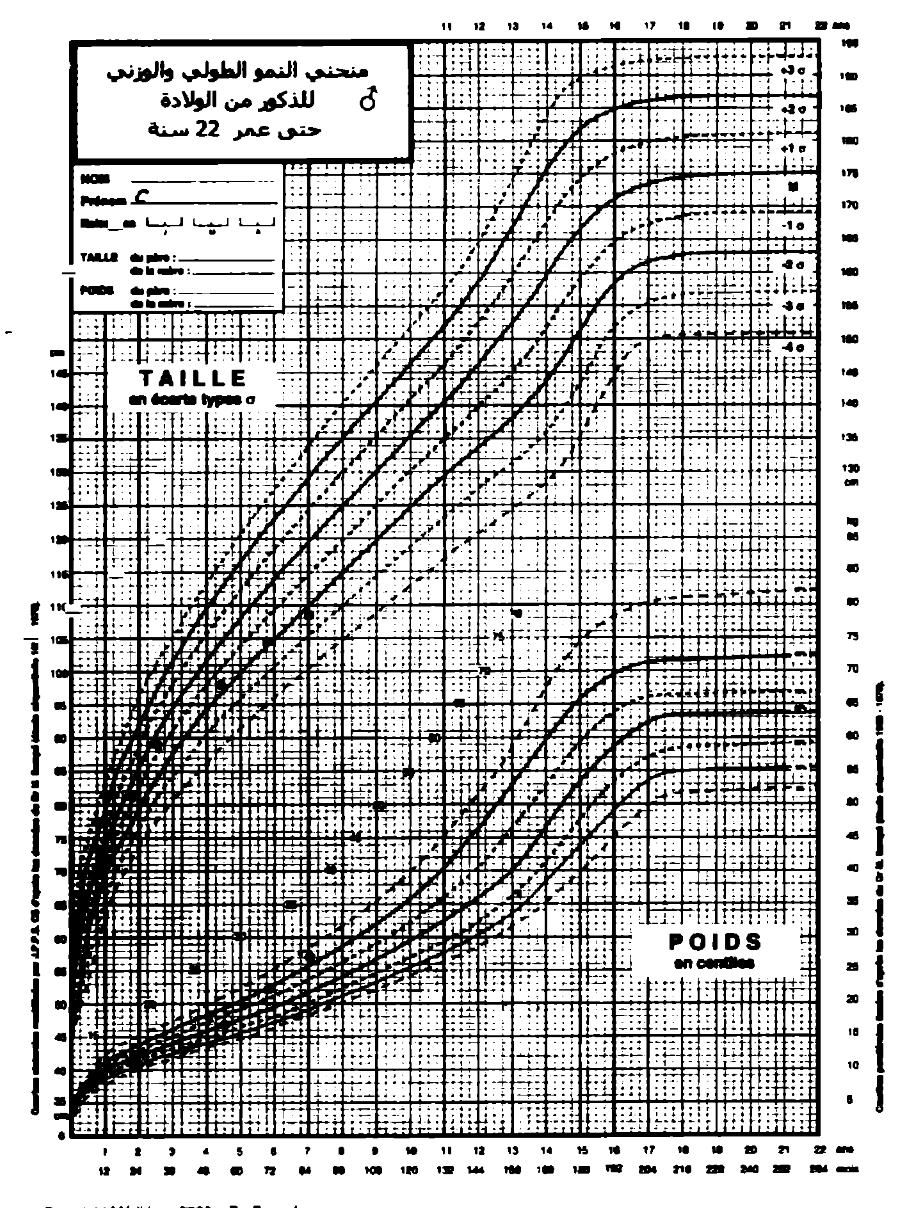
3- الولادة تمت بالأسبوع 38 : 49 cm طول، ووزن 2.980 kg.

4- طول الأب 176cm.

5- طول الأم 160cm.

6- الفحص السريري طبيعي فيما عدا وجود بدانة خفيفة.

- كشف استجواب الأهل بأنه في فصل الشتاء (مرت فترة شرب فيها الطفل كثير من الماء وأن هذه الحالة تحسنت قليلاً وكان قد طلب الطبيب المعالج في حينها سكر الدم وكانت النتيجة طبيعية.



منحنى النمو للطفل C :

الدراسة التحليلية لمنحنى النمو :

1 - حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

108 سم بعمر 7 سنوات = -2.38 انحراف معياري DS / العمر

27 كغ= +3.7 انحراف معياري DS / الطول.

2 - تمت الولادة في الأسبوع 38، طول الولادة 49 سم طبيعي.

3 - الطول المستهدف: 174.5 سم أي 0 انحراف معياري.

4 - هيئة منحنى النمو : سرعة النمو متوسطة حتى عمر 3 سنوات ثم بدأ الانحراف وضياع في الطول في الوقت الذي يزداد فيه الوزن بشكل زائد.

المناقشة :

- تراجع الطول في الوقت الذي يزداد فيه الوزن يوحي بوجود مشكلة غدية ومن خلال الاستجواب نكتشف وجود قصة بوال و عطاش مؤقت يوجه نحو سبب مركزي.
- بينت المعطيات المخبرية ما يلي:
  - انخفاض الهرمونات الدرقية FT4 = 7.1 pmol / l (N < 10 pmol / l)
  - عدم الإستجابة عند تحريض هرمون النمو حيث كانت النتيجة أقل من 10 mUI/l مما يعني عوز لهرمون النمو.
  - انخفاض الكورتيزول مما يعني عوز في المحور الموجه للقشر الكظري.
- تشمل الإصابة الهرمونية الفص الأمامي والخلفي للغدة النخامية مما أوحى بوجود إصابة ورمية مثل الورم القحفي البلعومي الذي تأكد وجوده بالمرنان المغناطيسي ومن ثم التصوير الطبقي المحوري، وقد أوضح فحص حقل الرؤية عمى شقي صدغي يتماشى مع انضغاط التصالب البصري.
- كما قدر العمر العظمي بـ 5 سنوات مما يدل على وجود نقص في نشاط الدرق.
- أمكن اتنزاع الجزء الرئيسي من الورم جراحياً وتم تعويض الطفل بعد العمل

الجراحي بـــ هرمون النمو و التيروكسين و الهيدروكورتيزون و المينيرين.

التعليق :

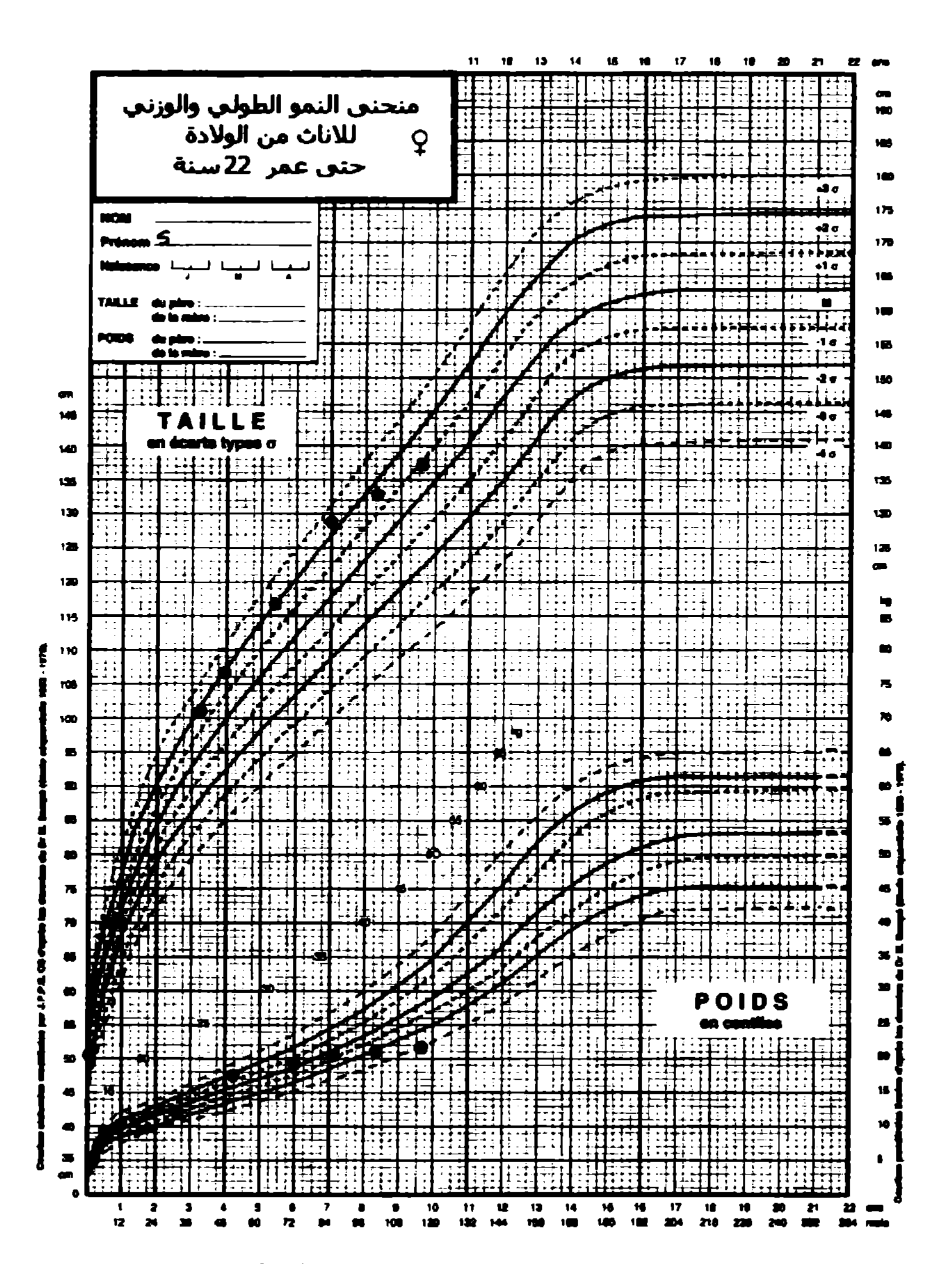
- الورم القحفي البلعومي من أصل جنيني (يستوطن في جيب راتكه) وهو غـــير خبيث، يتطور موضعياً وبشكل بطيء ضاغطاً على المنطقة الوطائيـــة-النخاميـــة وكذلك على التصالب البصري.
- يكتشف هذا الورم غالباً إثر حوادث حادة خطرة مثل ارتفاع التـــوتر داخـــل القحفي أو انخفاض حدة الرؤية.
- العلاج بشكل رئيسي جراحي وأحياناً يتمم بالعلاج الشعاعي، ويجب التنويه إلى أن معظم هؤلاء الأطفال لديهم ميول نحو تطوير بدانة صعبة العلاج.

التشخيص :

نقص نشاط نخامي ورمي المنشأ

الحالة الحادية عشر

- حولت الطفلة S (العمر 9 سنوات و8 أشهر) من قبل طبيب العائلة من أجل توقف النمو الطولي و الوزني.
  - طول الطفلة 137 cm
  - وزن الطفلة 21.500 kg
  - الولادة تمت بتمام الحمل : 50.5 cm طول، ووزن 3.450 kg ومحيط الجمجمة 35 cm.
  - طول الأب 184 cm.
  - طول الأم 173 cm.
  - أصيبت الطفلة في الفترة مابين 8 إلى 9 سنوات بالحمامى العقدية وعولجت بالبنسلينات.
- عند الفحص السريري لوحظ وجود جلد شاحب والاستجواب بيّن أن الطفلة تعاني من حالة غثيان عند الطعام مع فقدان الشهية.



منحنى النمو للطفلة S :

الدراسة التحليلية لمنحنى النمو :

1 - حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

137.5 سم بعمر 9 سنوات و8 أشهر = + 0.88 انحراف معياري DS / العمر

21.500 كغ= – 2.77 انحراف معياري DS / الطول.

2 - تمت الولادة بتمام الحمل، طول الولادة 50.5 سم طبيعي.

3 - الطول المستهدف: 172 سم أي + 1.5 انحراف معياري.

4 - هيئة منحنى النمو : سرعة النمو طبيعية حتى عمر 7 سنوات ثم يبدأ الانحراف وضياع في الطول لمدة 3 سنوات في الوقت الذي توقف فيه الوزن منذ عمر 6 سنوات.

المناقشة :

- لا تعتبر قيم الطول هي المشكلة في هذه الحالة لكن يوجد بشكل واضح تباطؤ في سرعة النمو الجسدي و الوزني.
- توجه دراسة منحنى الوزن/الطول نحو مشكلة تغذوية والذي يؤكده الاستجواب (الغثيان وفقدان الشهية) وكذلك تضيف معطيات الفحص السريري من (بطن مؤلمة، الإصابة بالحمامى العقدة التي توحي بإصابة التهابية معوية) وبشكل خاص داء كرون.
- أظهر الفحص السريري شقوق شرجية مع آلام بطنية وبراز رخو بدون إسهال. كما بينت الفحوص المتممة فقر دم بنقص الحديد مع الارتفاع في سرعة التثفل إلى 40 خلال الساعة الأولى.
- كما أكدت الحركة المعوية وجود عقدة معوية متصلبة و متضيقة مما يؤكد التشخيص بالإصابة بداء كرون.
- أخيراً أكد الفحص بالتنظير الباطني وجود إصابة صغيرة على مستوى المريء وعدة إصابات هامة على مستوى الكولون.

التعليق :

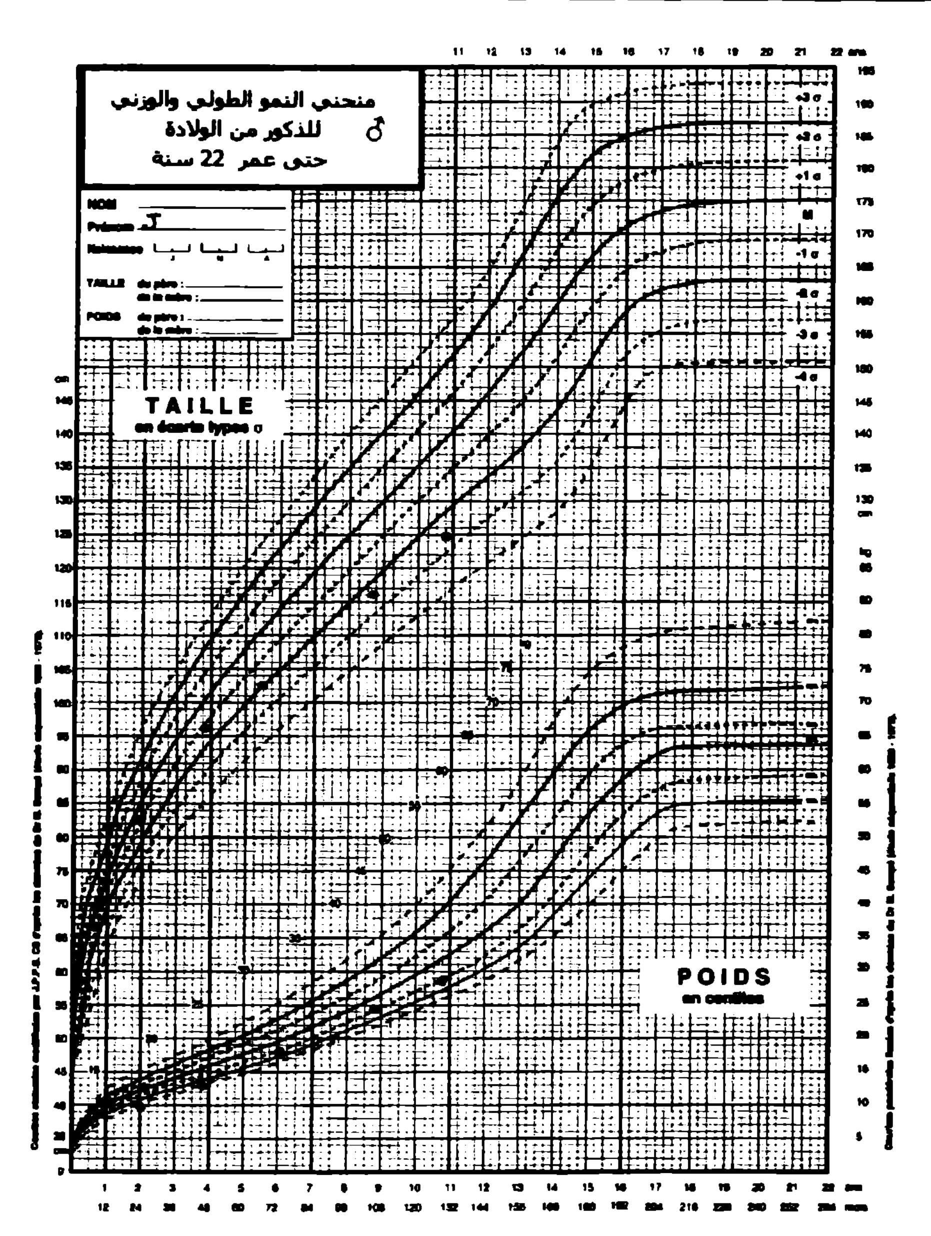
- داء كرون هو إصابة معوية التهابية تبطىء من سرعة النمو بسرعة حتى قبل أن تظهر أعراضه هذا إن لم تكن غائبة سريرياً.
- يجب التفكير بهذا الداء عند كل توقف نمو مفاجئ في المرحلة قبل البلوغ مع أو بدون أعراض هضمية غير مفسرة، خاصة إذا ترافق بتراجع في الوزن أو توقفه.
- أما بالنسبة للمعطيات المخبرية الهرمونية نجد قيم منخفضة لـ IGF1 بينما تحريض هرمون النمو يكون ايجابياً.
- آلية تراجع الطول هنا هي بسبب تراجع الموارد الطاقية إضافة إلى حالة التهابية تلعب دوراً هاماً في الآلية الإمراضية.
- أما المعالجة سواءاً المحافظة أو الجراحية تسمح بعودة النمو إلى الحالة الطبيعية.

التشخيص :

داء كرون

الحالة الثانية عشر

- استشار الطفل J (العمر 10 سنوات و9 أشهر) عيادة الغدد الصم من أجل قصر القامة.
  - طول الطفل 125 cm
  - وزن الطفل 28.400 kg
  - الولادة تمت بتمام الحمل : 48 cm طول، ووزن 2.800 kg
  - طول الأب 163 cm
  - طول الأم 152 cm
- الفحص السريري طبيعي تماماً وبدون أية شكوى.



« Copyright Méditions 2000 – Pr. Sempé ».

منحنى النمو للطفلة ل :

الدراسة التحليلية لمنحنى النمو :

1 - حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

125 سم بعمر 10 سنوات و9 أشهر = – 2.5 انحراف معياري DS / العمر

28.400 كغ= + 1.9 انحراف معياري DS / الطول.

2 - تمت الولادة بتمام الحمل، طول الولادة 48 سم طبيعي.

3 - الطول المستهدف: 164 سم أي – 2 انحراف معياري.

4 - هيئة منحنى النمو : سرعة النمو نظامية حتى عمر 4 سنوات ثم يبدأ الانحـــراف وضياع في الطول تدريجي مما يبعده عن الطول المستهدف المحدد له على مـــنحنى النمو، ومما يلفت النظر هو تراجع النمو غير المعهود في هذه الفترة من العمر.

المناقشة :

- لا يشكو الطفل من أية تشوهات شكلية والأجهزة الكبيرة تبدو طبيعية والـــوزن يزداد بشكل منتظم.
- الوظائف الدرقية طبيعية FT4 = 14 pmol / l والعمر العظمي قريب من العمر الزمني 8 سنوات.
- أما بالنسبة لاختبار تحريض هرمون النمو بالاورنيثين وصل إلى 14 mUI / l وفي المحاولة الثانية لتحريض GH بمادة Clonidine Bétaxolol أعطى 10mUI/l.
- نستنتج من النتائج السابقة وجود عوز جزئي بهرمون النمو.
- بعد مرور سنة على العلاج بهرمون النمو تم رفع سرعة النمو إلى 7 سم / الـــسنة مقابل 4 سم / السنة قبل العلاج وبعد أربعة سنوات من العلاج وصل الطفل إلى – 1.5 انحراف معياري/العمر.

التعليق :

- يجب عدم نسب أي تأخر في الطول إلى قصر القامة العائلي وخاصة في الظروف التالية :

- تجاوز تأخر الطول – 2.5 انحراف معياري.
- عندما يوجد انحراف في منحنى النمو غير طبيعي.

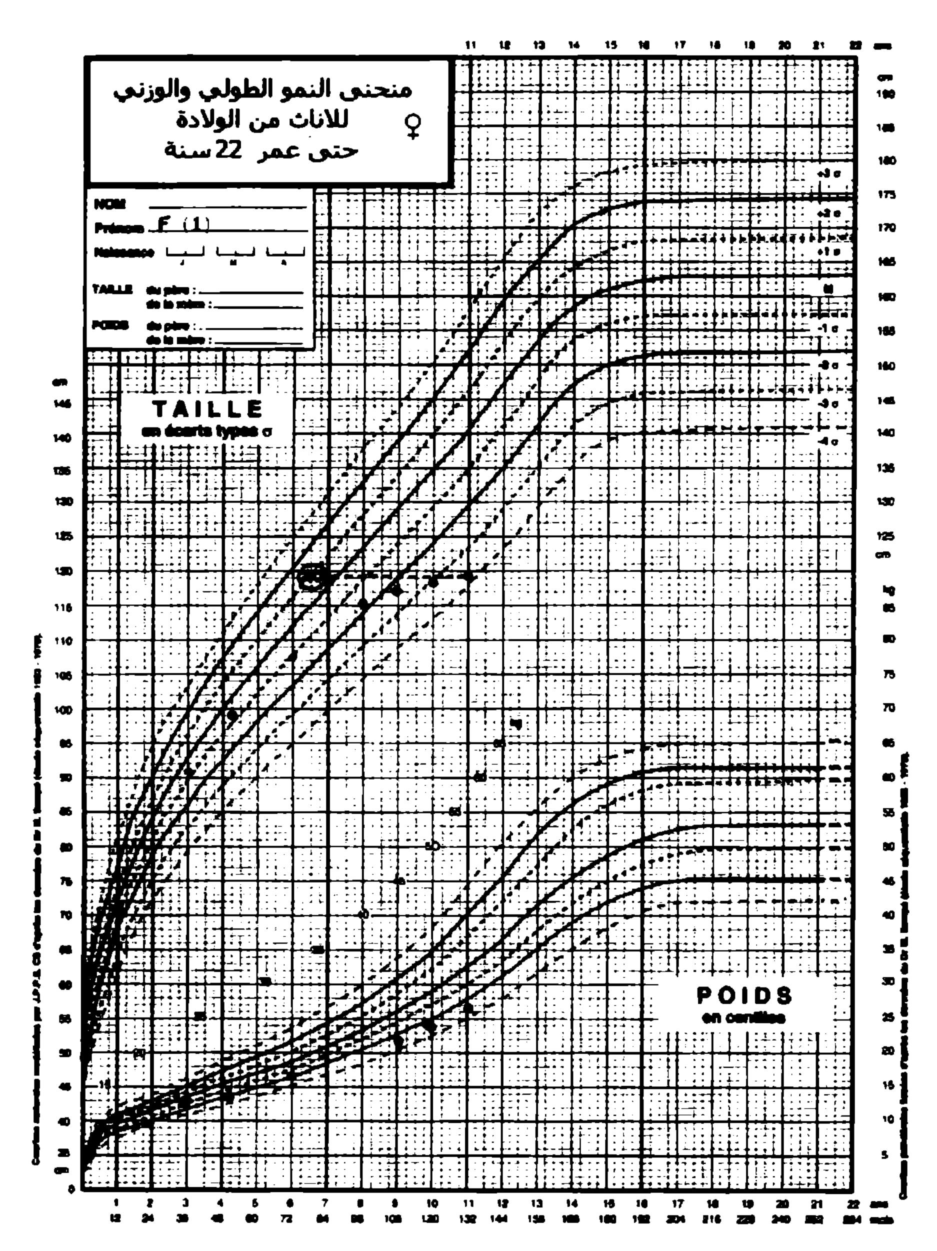
• في حالتنا هذه الاختبارات الهرمونية كانت مشخصة، أما بالنسبة للتصوير بالمرنان المغناطيسي فكانت النتيجة طبيعية.

التشخيص :

عوز جزئي بهرمون النمو

الحالة الثالثة عشر

- استشارت الطفلة F (العمر 11 سنة) عيادة الغدد الصم من أجل قصر القامـــة، الأهل لديهم انطباع بأن ابنتهم لم تكبر منذ 3 إلى 4 سنوات.
  - طول الطفلة 119 cm
  - وزن الطفلة 26.100 kg
  - الولادة تمت بتمام الحمل : 49 cm طول، ووزن 3.240 kg
  - طول الأب 172 cm
  - طول الأم 156 cm
- الهيئة السريرية للطفلة مختلفة عن أخواتها، الوجه مدور والحواجب ضعيفة، والجلد جاف ولا يوجد تغيرات أخرى، الطفلة تدرس جيداً وهي في الصف السادس.



منحنى النمو للطفلة F :

الدراسة التحليلية لمنحنى النمو :

1 - حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

119 سم بعمر 11 سنوات = – 3.8 انحراف معياري DS / العمر

26.100 كغ= + 2.23 انحراف معياري DS / الطول.

2 - تمت الولادة بتمام الحمل، طول الولادة 49 سم طبيعي.

3 - الطول المستهدف: 157.5 سم أي – 1 انحراف معياري DS.

4 - هيئة منحنى النمو : تراجع في سرعة النمو ابتداءاً من عمر السادسة وانحراف أو انخفاض شديد في سرعة النمو في السنة الثامنة من العمر حيث بلغت 1 إلى 2 سم / السنة.

المناقشة :

- إن انكسار وانحراف منحنى النمو في الوقت الذي يزداد فيه الوزن هو في صالح قصر الطول أو القامة لسبب غدي صماوي.
- الهيئة السريرية للطفلة توحي بقصور الدرق المكتسب الذي يمكن أن يكون مركزي أو محيطي والذي تأكد بـ :
  - تأخر العمر العظمي (6.5 سنوات).
  - الهرمونات الدرقية منخفضة FT4 = 2 pmol / l والقيمة الطبيعية هي (FT4 > 10 pmol / l)
  - قيمة TSH = 240 mUI/l (normale < 5 mUI /l).أي مرتفعة مما يؤكد قصور الدرق المحيطي.
  - لا نجد بالجس دراق و بالإيكوغرافي نجد غدة درقية صغيرة الحجم قليلة التثبيت لليود بالتصوير الومضاني.
  - قيم الأجسام المضادة الدرقية كانت مرتفعة

anti-TBG = 240 UI / l ، anti-TPO = 1200 UI/l

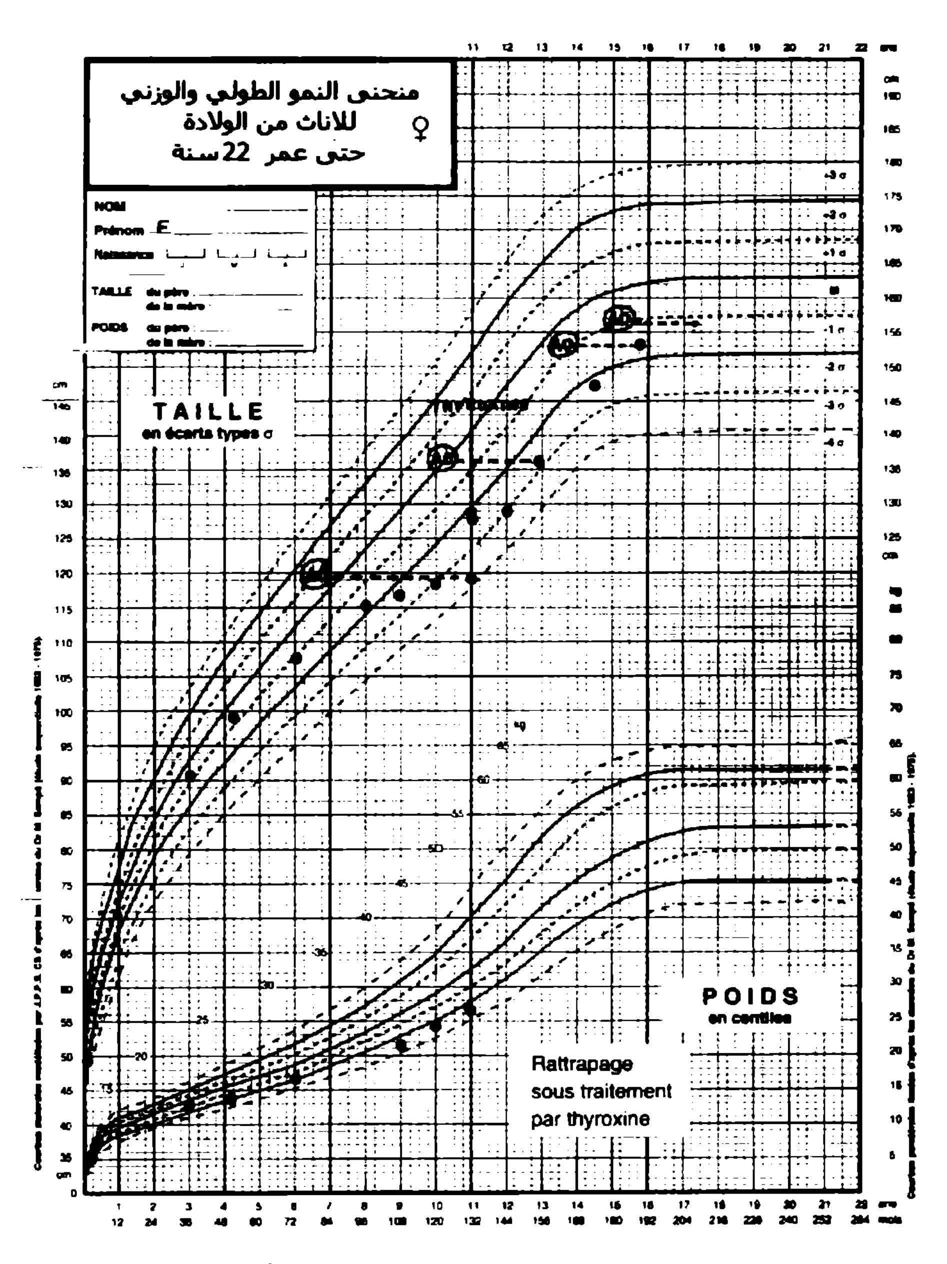
- وضع التشخيص على أنه التهاب الدرق المزمن اللمفاوي (مرض هاشـــيمتو) ضمن شكل ضموري.

التعليق :

- نلاحظ تراجع كبير في العمر العظمي (6.5 سنة) مع تراجع في سرعة النمو مما يؤكد القصور الدرقي، مع الملاحظة أن الطفلة ناجحة دراسياً لكن من خـــلال الاستجواب تبين بذل جهود كبيرة في هذا المجال.
- سمح بدء المعالجة بالهرمون الدرقي 3 ميكرو غرام / كغ /اليوم بتعـــويض رائـــع لتأخر النمو في السنوات الأولى من العلاج.

التشخيص :

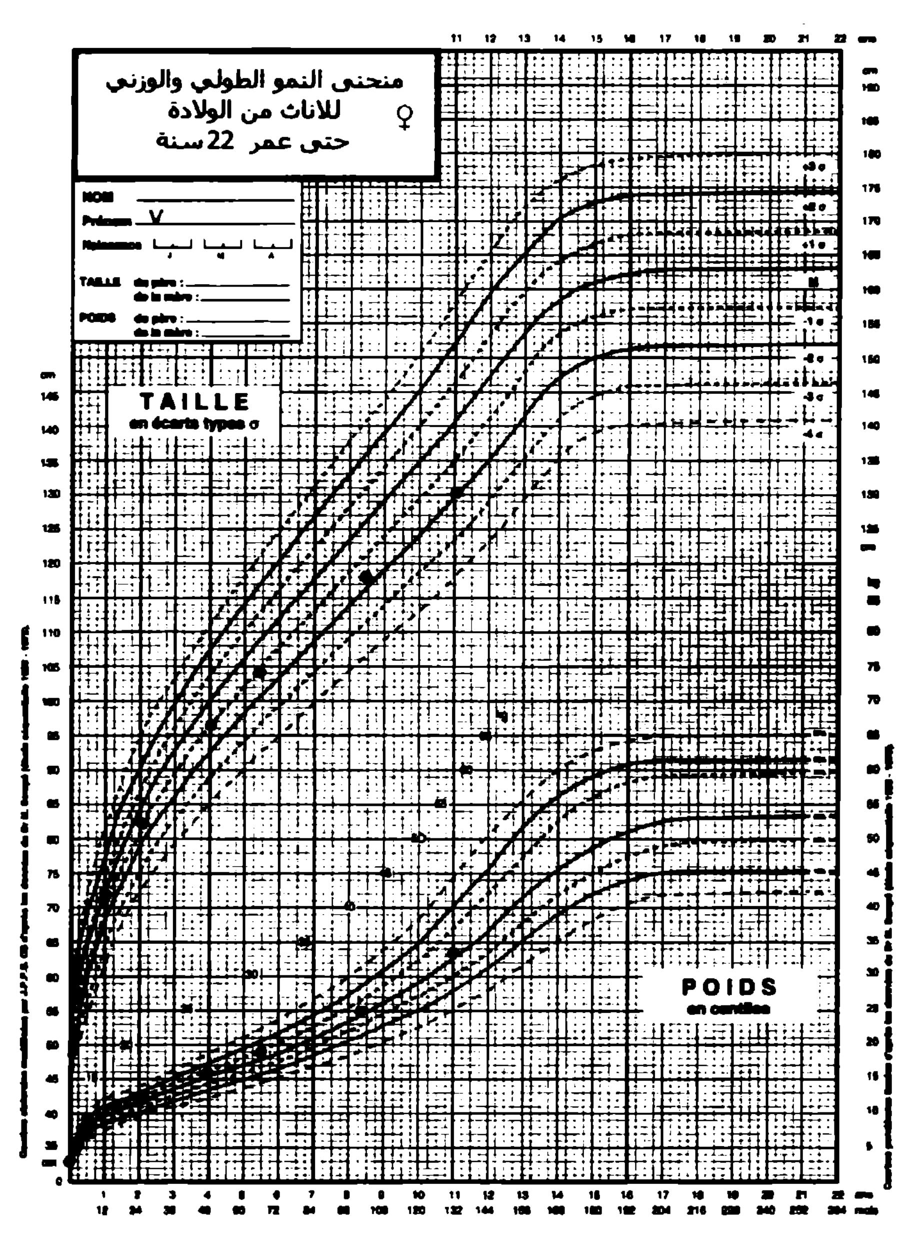
قصور الدرق المحيطي (داء هاشيمتو)



منحنى النمو للطفلة F :

الحالة الرابعة عشر

- استشارت الطفلة V (العمر 11 سنة) عيادة الغدد الصم من أجل قصر القامـــة، مقارنة مع أخواتها.
  - طول الطفلة 130 cm
  - وزن الطفلة 33.500 kg
  - الولادة تمت بتمام الحمل : 48.5 cm طول، ووزن 2.550 kg
  - طول الأب 187 cm
  - طول الأم 173 cm
  - أحد الأخوات بعمر 15 سنة : الطول : 173 سم (+ DS 2 / العمر).
  - أخت أخرى : بعمر 8 سنوات : الطول : 132 سم (+ DS 1.8 / العمر).
  - لا يوجد أمراض في فترة الطفولة.
- الفحص السريري طبيعي، والبلوغ لم يبدأ بعد.



منحنى النمو للطفلة V :

الدراسة التحليلية لمنحنى النمو :

1 - حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

130 سم بعمر 11 سنوات = - 1.9 انحراف معياري DS / العمر

33.500 كغ= + 1.7 انحراف معياري DS / الطول.

2 - تمت الولادة بتمام الحمل، طول الولادة 48.5 سم طبيعي.

3 - الطول المستهدف: 173.5 سم أي +2 انحراف معياري.

4 - هيئة منحنى النمو : تراجع بطيء في سرعة النمو ابتداءاً من السنة الأولى من العمر

المناقشة :

- إن نقص الطول بمقدار 1.9 انحراف معياري DS الذي يعتبر علـى الحـد الأدنى بالنسبة للعمر، مما يدعو إلى إلقاء الضوء لأسباب هذا النقص ومن أجـل ذلـك يجب البحث عن ثلاثة عوامل :
  - طول الولادة : والذي هو في هذه الحالة طبيعي مما يعني استبعاد تأخر النمو داخل الرحمي.
  - الطول العائلي : الطول المستهدف للطفلة يقع في حدود + DS2 مما يعـني نقص هام في طول النمو والذي يحسب على الشكل التـالي 1.9 DS + 2 DS = 3.9 DS وكما نرى أنه نقص هام في هذه الحالة.
  - يظهر منحنى النمو تراجع بطيء ومنتظم للطول حيث كـان - 1 DS في عمر 4 سنوات، و- 2 DS في عمر 11 سنة، وهذا بحد ذاته غير طبيعي، أما بالنسبة النمو الوزني فهو طبيعي مقارنة مع الطول.

أمام هذه العناصر الثلاثة يجب مناقشة عدة أسباب مرضية منها :

- دراسة دقيقة لمنحنى النمو الوزن / الطول،حيث أنه لا يبدو هناك مشكلة تغذوية وقد أكد الفحص السريري عدم وجود مشكلة في الأجهزة العضوية الكبيرة.
- احتمال وجود مشكلة غدية : مثل عوز جزئي لهرمون النمو ولهرمونات الـدرق

المكتسب في عمر 4 إلى 5 سنوات لحظة انحراف منحنى النمو.

- احتمال وجود متلازمة تورنر : وخاصة لهذه الطفلة منحنى نمو متوافق مع هذا التشخيص : و قد أكدت دراسة النمط الصبغي هذا التشخيص 45X/46X delXq وبإعادة الفحص السريري وجد بعض العناصر المشوهة الخفية مثل : رقبة قصيرة، أظافر مقوسة، أربع شامات أو وحمات على الوجه الخلفي للجذع.

التعليق :

- هذه الحالة السريرية من الاعتلال المرضي للنمو التي لا تلفت الانتباه بشدة إلا أنه بالتدقيق والتمعن نلاحظ مايلي :

1. اختلاف الطول الطفلة مقارنة مع الأخوات اللواتي حققن الطول المستهدف للعائلة.
2. تراجع منحنى الطول ببطء وبانتظام مما أدى إلى ضياع 2 DS على منحنى النمو.
3. وجود بعض العلامات المشوهة الغير مفسرة منذ البداية.

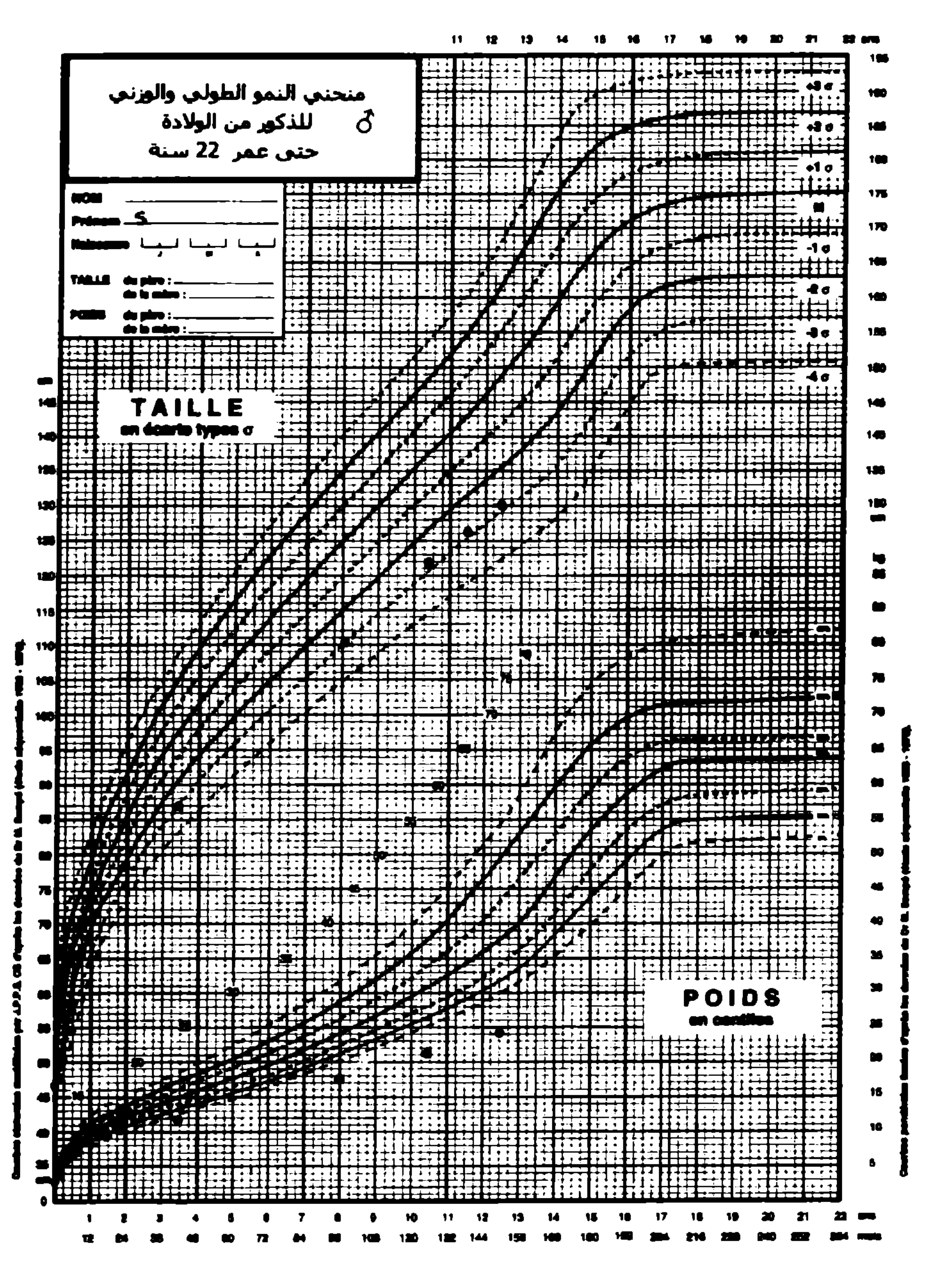
- تلقت الطفلة علاج بهرمون النمو التي سمح لها الوصول إلى طول نهائي مقبول.

التشخيص :

متلازمة تورنر

الحالة الخامسة عشر

- استشار الطفل S (العمر 12 سنة، و5 شهور) عيادة الغدد الصم من أجل قصر القامة.
  - طول الطفل 130.9 cm
  - وزن الطفل 24.600 kg
  - الولادة تمت بالأسبوع 40: 46.5 cm طول، ووزن 2.900 kg
  - طول الأب 166 cm.
  - طول الأم 160 cm.
- الفحص السريري طبيعي، والطفل رياضي بتفوق وله مستوى دراسي جيد وليس له شكاية عضوية والطفل في مرحلة ما قبل البلوغ والأعضاء الجنسية طبيعية.



منحنى النمو للطفل S:

الدراسة التحليلية لمنحنى النمو :

1- حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

130.9 سم بعمر 12 سنوات و5 شهور = – 2.64 انحراف معياري DS / العمر.

24.600 كغ= – 1.2 انحراف معياري DS / الطول.

2 - تمت الولادة بالأسبوع 40، طول الولادة 46.5 سم وهذا يدل على تأخر في النمو داخل رحمي مقارنة طول الولادة الطبيعي في تمام الحمل وقدر بـ -2 DS.

3 - الطول المستهدف: 170 سم أي – 1 انحراف معياري DS.

4 - هيئة منحنى النمو :بقيت سرعة النمو الطفل منتظمة ابتداءاً من عمر 3 سنوات وبدون تغيير.

المناقشة :

- كما هو واضح : منحنى النمو للطفل منتظم تماماً، والفحص السريري لا يوجه نحو أي مرض خاص والاختبارات الهرمونية الدالة على الوظائف الغدية كلها طبيعية بما فيها اختبار تحريض هرمون النمو.
- بالخلاصة تم اعتماد تشخيص تأخر النمو داخل الرحمي والذي يشاهد في 10%من الحالات.

التعليق :

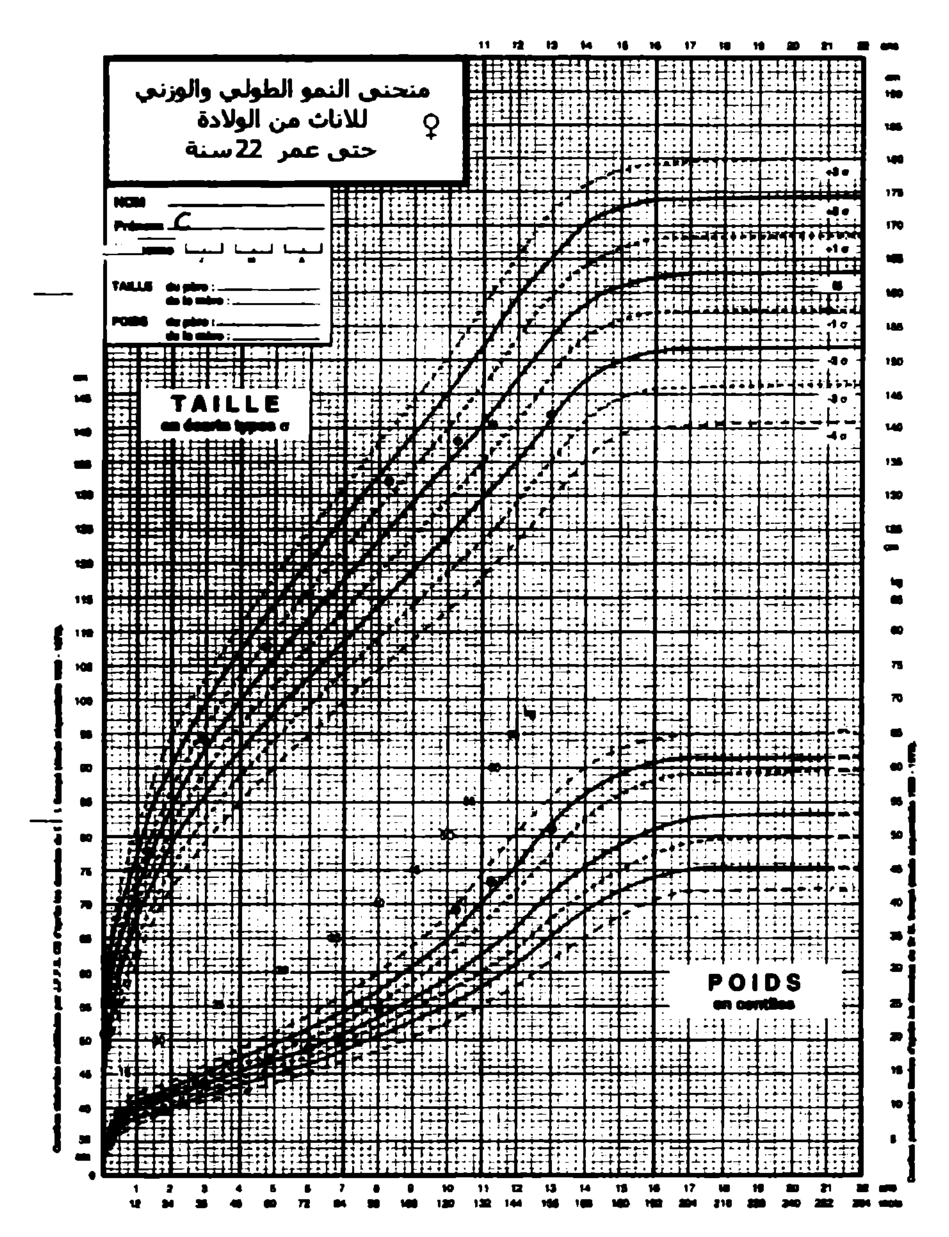
- نظراً لعمر الطفل لا يمكن تقديم أية معالجة له، والذي كان ممكناً في الفترة ما بين 3 إلى 10 سنوات لذلك في مثل هذه الحالات هناك ضرورة للتشخيص المبكر.

التشخيص :

تأخر النمو داخل الرحمي RCIU

الحالة السادسة عشر

- استشارت الطفلة C (العمر 13 سنة) عيادة الغدد الصم من أجل بدانة مقاومة على العلاج بواسطة الرجيم منخفض الكالوري مطبق بشكل جيد.
  - طول الطفلة 142 cm
  - وزن الطفلة 51 kg
  - الولادة تمت بتمام الحمل: 48.5 cm طول، ووزن 2.980 kg
  - طول الأب 174 cm
  - طول الأم 155 cm
  - في الطفولة الأولى لم تعاني الطفلة من أية أمراض خاصة.
- زيادة الوزن بدأت بالظهور منذ سن العاشرة من العمر على الرغم من الرجيم المتبع جيداً، يستمر الوزن بالازدياد.
- بالفحص السريري نلاحظ بدانة مركزية في مستوى الجذع وبعض التشققات على الوجه الباطني للفخذين، مع ظهور خفيف لحب الشباب، ووصول علامات البلوغ إلى المرحلة P3-S3.
- على مستوى السوابق العائلية، الأم تملك بدانة متوسطة، والجدة من طرف الأم بدينة.



منحنى النمو للطفلة C:

الدراسة التحليلية لمنحنى النمو :

1 - حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

142 سم بعمر 13 سنوات = - 2 انحراف معياري DS / العمر.

51 كغ= +4.1 انحراف معياري DS / الطول.

2 - تمت الولادة بتمام الحمل، طول الولادة طبيعي.

3 - الطول المستهدف: 155.5 سم أي – 1.4 انحراف معياري.

4 - هيئة منحنى النمو :

- النمو طبيعي حتى عمر الثامنة من العمر +1 DS ثم ينحرف منحنى النمو بشكل واضح سريع ما بين عمر 10 إلى 13 سنة حيث كسبت الطفلة خلال هذه المرحلة 4 سم فقط، مما يعني تأخر في سرعة النمو الطولي.
- في الوقت نفسه وبشكل موازي لمنحنى النمو الوزني يستمر بالازدياد مما يلاحظ بوضوح ارتفاع معيار البدانة BMI (P/T2) من 14.7% في عمر الثامنة (الطبيعي 15.5%) إلى 25.3% في عمر الثالثة عشر (الطبيعي 18%).

المناقشة :

- تشارك تراجع النمو الطولي مع زيادة النمو الوزني يوجه نحو سبب غدي، وقد استقصيت الوظائف الدرقية التي جاءت طبيعية.
- لكن هيئة الطفلة تدل على حالة فرط كورتيزول الدم وخاصة بعد المقارنة مع صورة سابقة للطفلة التي توضح تغيراً واضحاً لشكل الطفلة خلال بضعة سنوات، أجريت الاستقصاءات لحالة فرط كورتيزول الدم من خلال دراسة خمسة عناصر:

- حساب كورتيزول البول خلال 24 ساعة (النتيجة 780 nmol/24h والطبيعي أقل من 220 nmol/l).
- دراسة دورة الكورتيزول التي تظهر عدم تغير الكبير للقيم خلال 24 الساعة وبقيت بشكل واضح قيم الـــ ACTH والكورتيزول مرتفعة في الساعة 0.

حلقة الكورتيزول والـ ACTH خلال 24 ساعة		
Cortisol	nmol/l	ACTH pg/ml
8 h	540	51
16 h	620	40
0 h	420	39

- اختبار التثبيط القصير بالدكساميتازون لم يثبط قيم الكورتيزول البلاسمي، على عكس اختبار التثبيط الطويل الذي يثبط بشكل جيد.
- اختبار تحريض الـ ACTH بواسطة CRF-LVP أظهر استجابة قوية من قبل الغدة النخامية.
- أكد التصوير بواسطة المرنان المغناطيسي وجود ورم غدي نخامي صغير microadénome ذو حجم 3 ملم في داخل وأيسر السرج التركي.
- إن التدخل الجراحي عبر الجيب الوتدي سمح باستئصال الورم الغدي وشفاء حالة فرط كورتيزول الدم، ولكن نتج عن التدخل الجراحي عوز بهرمون النمو ومن خلال المعالجة بهرمون النمو تم تعويض نقص الطول وتراجع البدانة المقاومة على العلاج سابقاً.

التعليق :

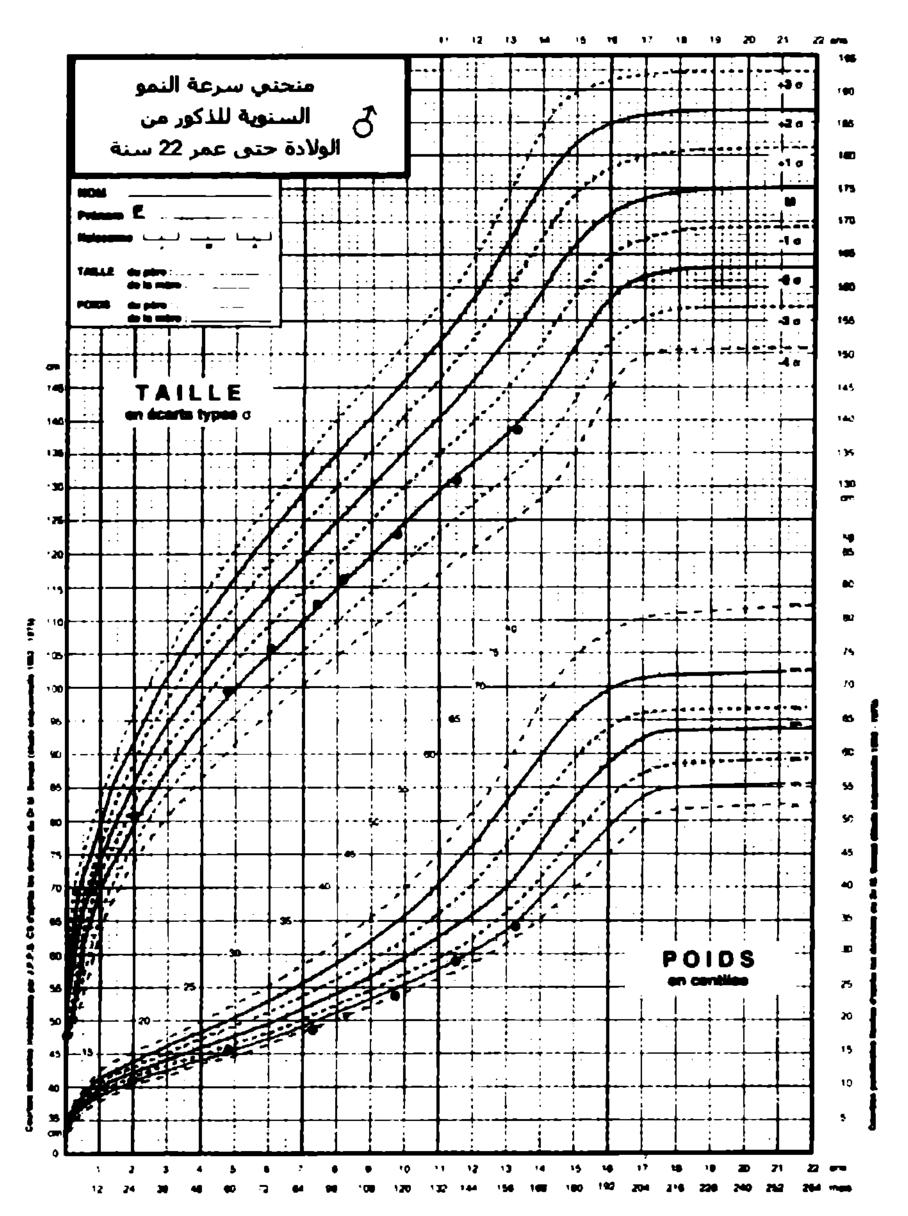
- يجب على الاختصاصين طرح احتمال فرط كورتيزول الدم عند الأطفال أمام كل بدانة مقاومة على العلاج مع تشققات جلدية ووجه حمامي أو قمري ومن خلال منحنى نمو مماثل لم رأينا في هذه الحالة.

التشخيص :

فرط كورتيزول الدم بسبب ورم غدي نخامي صغير Microadénome hypophysaire

الحالة السابعة عشر

- استشار الطفل E (العمر 13 سنة، و4 شهور) عيادة الغدد الصم من أجل قصر القامة وهو طفل وحيد.
  - طول الطفل 138.5 cm
  - وزن الطفل 34 kg
  - الولادة تمت بالأسبوع 38: 48 cm طول، ووزن 2.980 kg
  - طول الأب 166 cm
  - طول الأم 155 cm
  - الطفل بدون سوابق مرضية وهو ذو مستوى دراسي جيد.
- الفحص السريري طبيعي،و حجم الخصيتين 30 ملم X 15 ملم وهو في المرحلة P1-A1 من البلوغ.



منحنى النمو للطفل E:

الدراسة التحليلية لمنحنى النمو :

1- حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

138.5 سم بعمر 13 سنوات و4 شهور = −2.12 انحراف معياري DS / العمر.

34 كغ= +0.66 انحراف معياري DS / الطول.

2 - تمت الولادة بالأسبوع 38، طول الولادة طبيعي.

3 - الطول المستهدف: 167 سم أي − 1.7 انحراف معياري.

4 - هيئة منحني النمو: بقيت سرعة النمو الطفل منتظمة وبشكل دائم قريبة من − 2 DS

المناقشة :

- في هذه المشاهدة السريرية نلاحظ أن الطفل قريب مما نتوقع له حوالي — 1 DS (ما يعادل — 2.7 DS) من الطول المستهدف والذي هو — 1.7 DS وبالمقابل نلاحظ أن سرعة النمو منتظمة بدون أية انحرافات.
- لم يبدي الفحص السريري أي اعتلال مرضي، والعمر العظمي حوالي 12 سنة و6 شهور أي قريب من العمر الزمني.
- مما سبق نستخلص أن الطفل لديه قصر طول عائلي بكل بساطة ولا نحتاج لأي استقصاء هرموني، والطول النهائي سيكون قريب من الطول المستهدف العائلي.

التعليق :

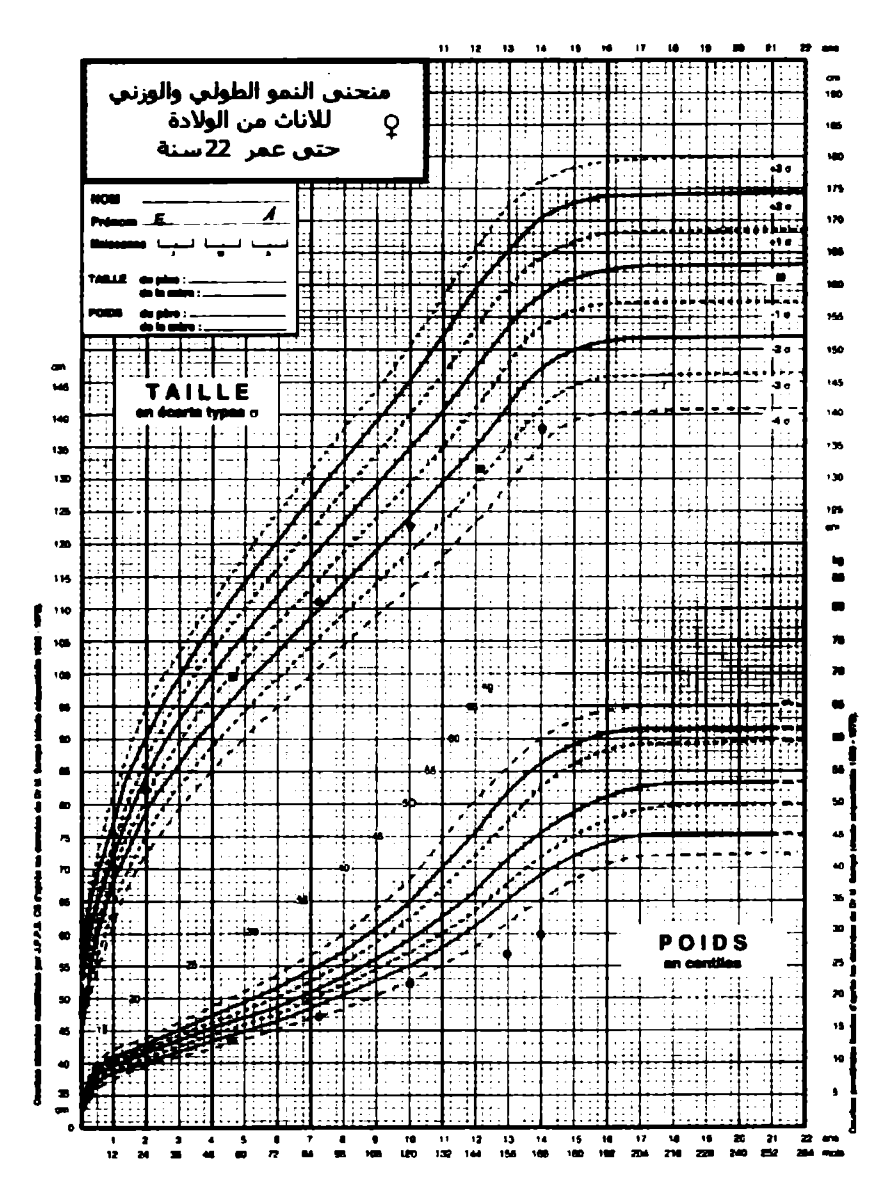
- إن قيمة تأخر الطول بحد ذاته لا يعتبر حافزاً للاستقصاءات الغدية إذا كان الفحص السريري طبيعياً ولا يوجد أية تغيرات أو انحرافات في منحني النمو وهذا ما نشاهده في هذه الحالة.

التشخيص :

قصر طول عائلي

الحالة الثامنة عشر

- استشارت الطفلة E (العمر 14 سنة) عيادة الغدد الصم من أجل قصر القامة.
  - طول الطفلة 138 سم.
  - وزن الطفلة 29 كغ.
  - الولادة تمت بتمام الحمل: 48 سم طول، ووزن 2.840 كغ
  - طول الأب 174 cm
  - طول الأم 160 cm.
  - الطفل بدون سوابق مرضية.
- الفحص السريري طبيعي، وهي في المرحلة S3- P2-A1 من البلوغ.



- Copyright Méditions 2000 – Pr. Sempé -.

منحنى النمو للطفلة E:

الدراسة التحليلية لمنحنى النمو :

1 - حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

138 سم بعمر 14 سنوات = - 3.6 انحراف معياري DS / العمر.

29 كغ= - 0.7 انحراف معياري DS / الطول.

2 - تمت الولادة بالأسبوع 38، طول الولادة طبيعي.

3 - الطول المستهدف: 160 سم أي 0 انحراف معياري.

4 - هيئة منحنى النمو : تراجع وانحراف بطيء لمنحنى النمو ابتدئ منذ السنة الأولى من العمر والذي تعزز عند سن البلوغ وهذا ما لوحظ لحظة الاستشارة.

المناقشة :

- قد يوحي شكل منحنى النمو ما يشاهد في متلازمة تورنر على الرغم من غياب العلامات السريرية الموجهة للتشخيص لكن معايرة FSH أعطت نتيجة طبيعية 3UI/l مما لا يعبر عن اضطراب التصنع الجنسي.
- بدراسة النمط الجنسي نجد ان الصيغة هي طبيعية 46XX.
- بفحص الأجهزة الكبيرة لم يلاحظ أي اضطراب (الصيغة الدموية و الشوارد والوظائف الكلوية والكبدية والبروتينات و الكوليسترول والأجسام المضادة للغيلادين) وكل ما سبق طبيعي.
- الطفلة ليس لديها أية تشوهات تدل على عسر التصنع الغضروفي وهذا ما أكدته الصور الشعاعية للعمود الفقري والحوض والساعدين التي كانت كلها طبيعية.
- أما بالنسبة للاستقصاءات الغدية الهرمونية فكلها طبيعية :
  - ذروة هرمون النمو بعد التحريض كانت 38 UI/l.
  - قيمة IGF1 كانت طبيعة 300 ng/ml.
  - هرمونات الدرق طبيعية، FT4 = 16 pmol/l.
  - لم يوجد علامات سريرية توجه نحو فرط كورتيزول الدم.

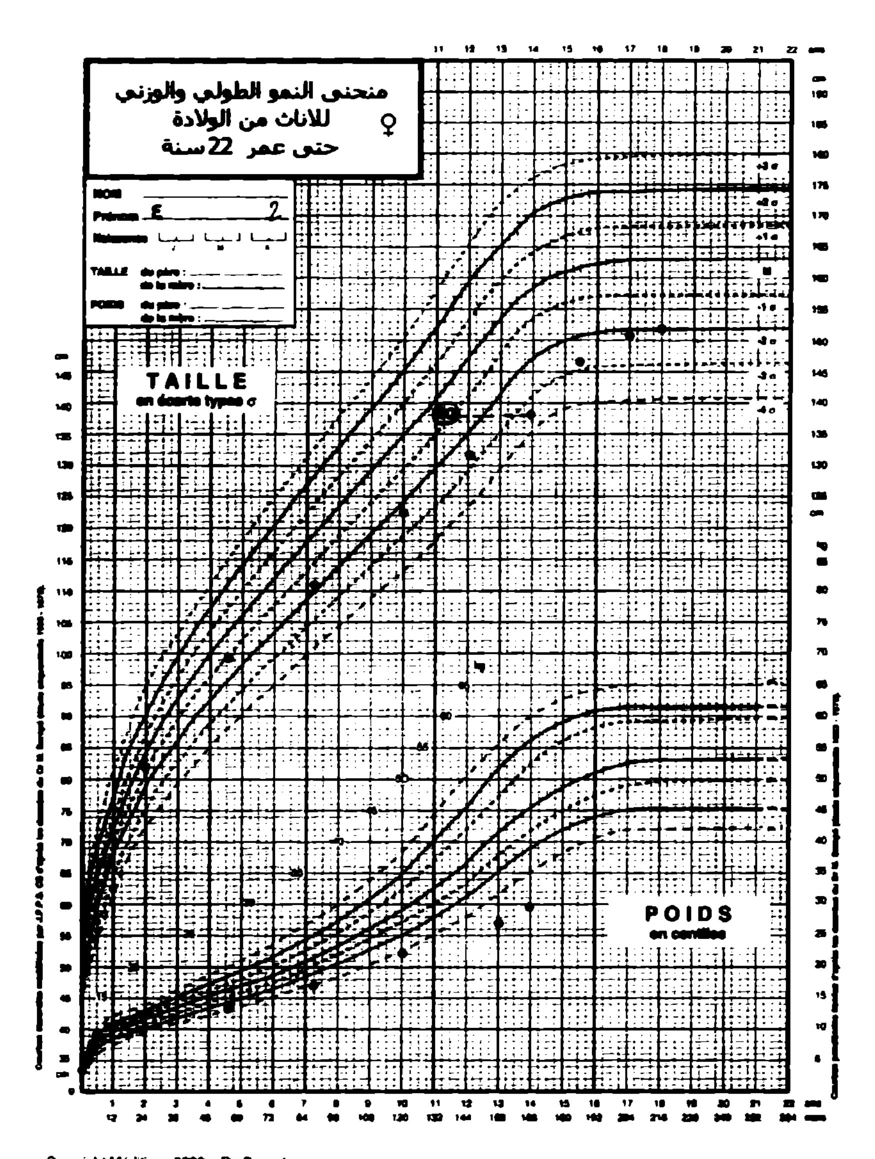
- بالمحصلة نجد سلبية كل الاستقصاءات الى توجه نحو تشخيص مرضي مـــا، ممـــا يجعلنا أن نسجل حالة قصر القامة مجهولة السبب.

التعليق :

- لا يمكن وضع التشخيص بقصر قامة مجهول السبب إلا بعد إجراء الاستقصاءات كاملة ونفي كل الاضطرابات و الاعتلالات و التناذرات وخاصة متلازمة تورنر وهذا ما رأيناه في حالتنا هذه.
- يجب أن ننوه هنا بأن في مثل هذه الحالات قد يحدث تأخر في البلوغ مما يـــسمح بتعويض بعض التأخر في النمو.

التشخيص :

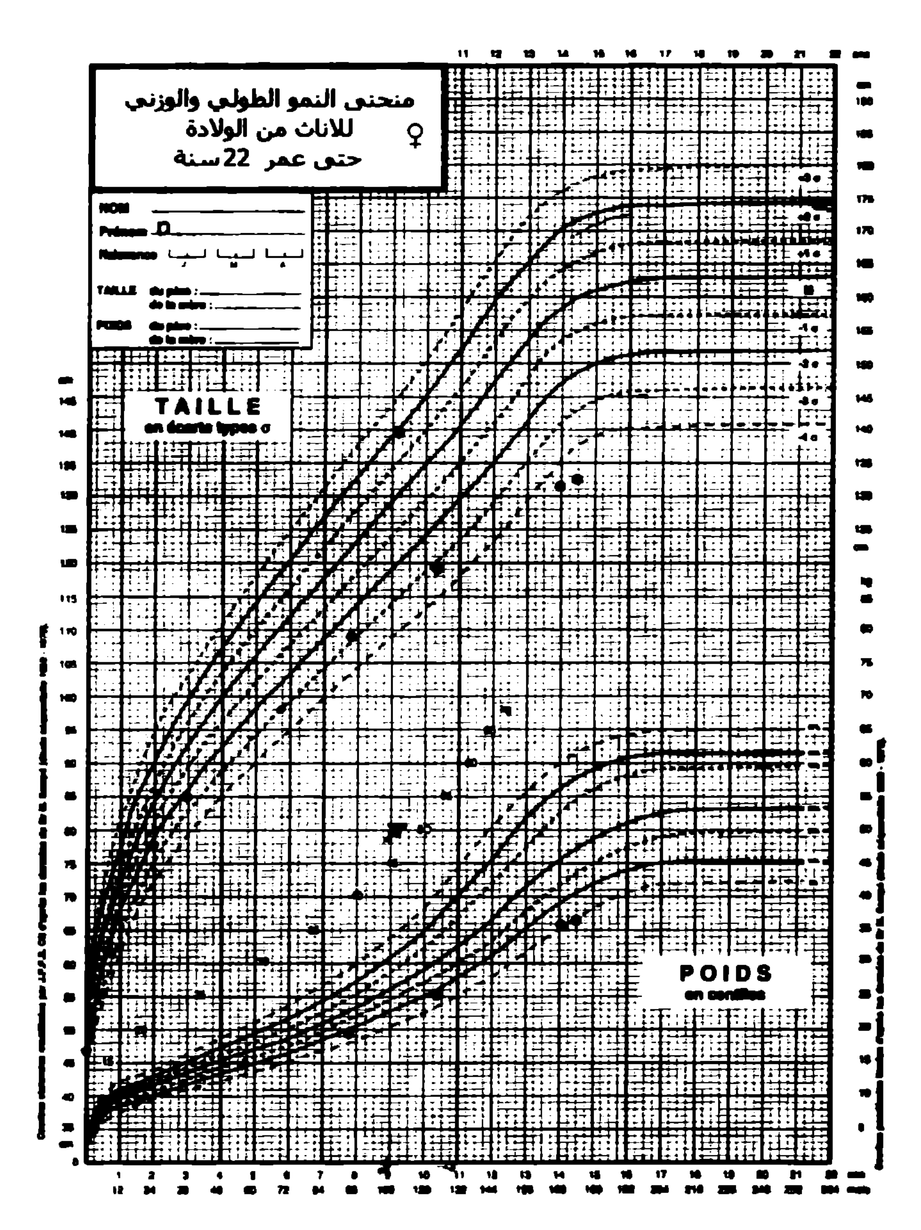
قصر طول مجهول السبب



منحنى النمو للطفلة E:

الحالة التاسعة عشر

- استشارت الطفلة D (العمر 14 سنة و6 شهور) عيادة الغدد الصم من أجل قصر القامة وتأخر البلوغ.
  - طول الطفلة 133 cm
  - وزن الطفلة 35.6 kg
- في الطفولة الأولى عانت الطفلة من التهاب أذن لعدة مرات مما اضطر إلى تداخل جراحي.
  - الولادة تمت بالأسبوع 38: 47 cm طول، ووزن 2.840 kg
  - طول الأب 164 cm
  - طول الأم 150 cm
- الفحص السريري أظهر ما يلي :
  - صدر عريض، ورقبة قصيرة، شعر خفيف وقصير.
  - مرفقين أفججين من الطرفين.
  - وحمات عديدة، وأظافر مقوسة.
  - نقص في تصنع الأمشاط والسلاميات الرابع والخامس.
  - عدم ظهور علامات البلوغ P1-A1-S1.
- لا توجد شكايات أخرى لدى الطفلة والطفلة تملك مستوى دراسي جيد.



منحنى للنمو للطفلة D:

الدراسة التحليلية لمنحنى النمو :

1 - حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

133 سم بعمر 14 سنوات و6 شهور = – 4.8 انحراف معياري DS / العمر.

35.600 كغ= + 2.3 انحراف معياري DS / الطول.

2 - تمت الولادة بالأسبوع 38، طول الولادة 47 سم أي – DS 1.4 من تمام طول الولادة.

3 - الطول المستهدف: 150 سم أي – 2.2 انحراف معياري.

4 - هيئة منحنى النمو : نلاحظ أن الطول كان DS 2 – عن الطبيعي وأول انحراف في منحنى النمو الطولي كان في سن الثالثة والانحراف الثاني كان في عمر العاشرة مما أدى تأخر في الطول مهم.

المناقشة :

- التشارك ما بين صغر القامة الهام وغياب البلوغ وجّه التشخيص نحو متلازمة تورنر والذي تأكد بمعايرة FSH الذي كان مرتفعاً 120 UI/l مما يدل على سوء التصنع القندي إضافة إلى النمط الصبغي الذي جاء 45X .
- من المؤسف أن التشخيص عند هذه الطفلة جاء متأخراً مما يحرمنا من الاستفادة الجيدة من المعالجة بهرمون النمو.
- أما العمر العظمي فيعادل 13 سنة.
- كان يجب الانتباه في عمر السادسة من خلال منحنى النمو الطولي 3DS- وكان يجب مواجهة استقصاءات لتحري هذا النقص، لكن الأهل لفت انتباههم أكثر هو غياب البلوغ مما تعذر تعويض التأخر في الطول.

التعليق :

- يجب تحر ي كل نقص في الطول يتجاوز DS 2 بشكل روتيني وتحديد السبب بإجراء كافة الاستقصاءات والفحوص السريرية اللازمة للبدء في المعالجة أبكر ما

يمكن مما يعطي نتائج أفضل.

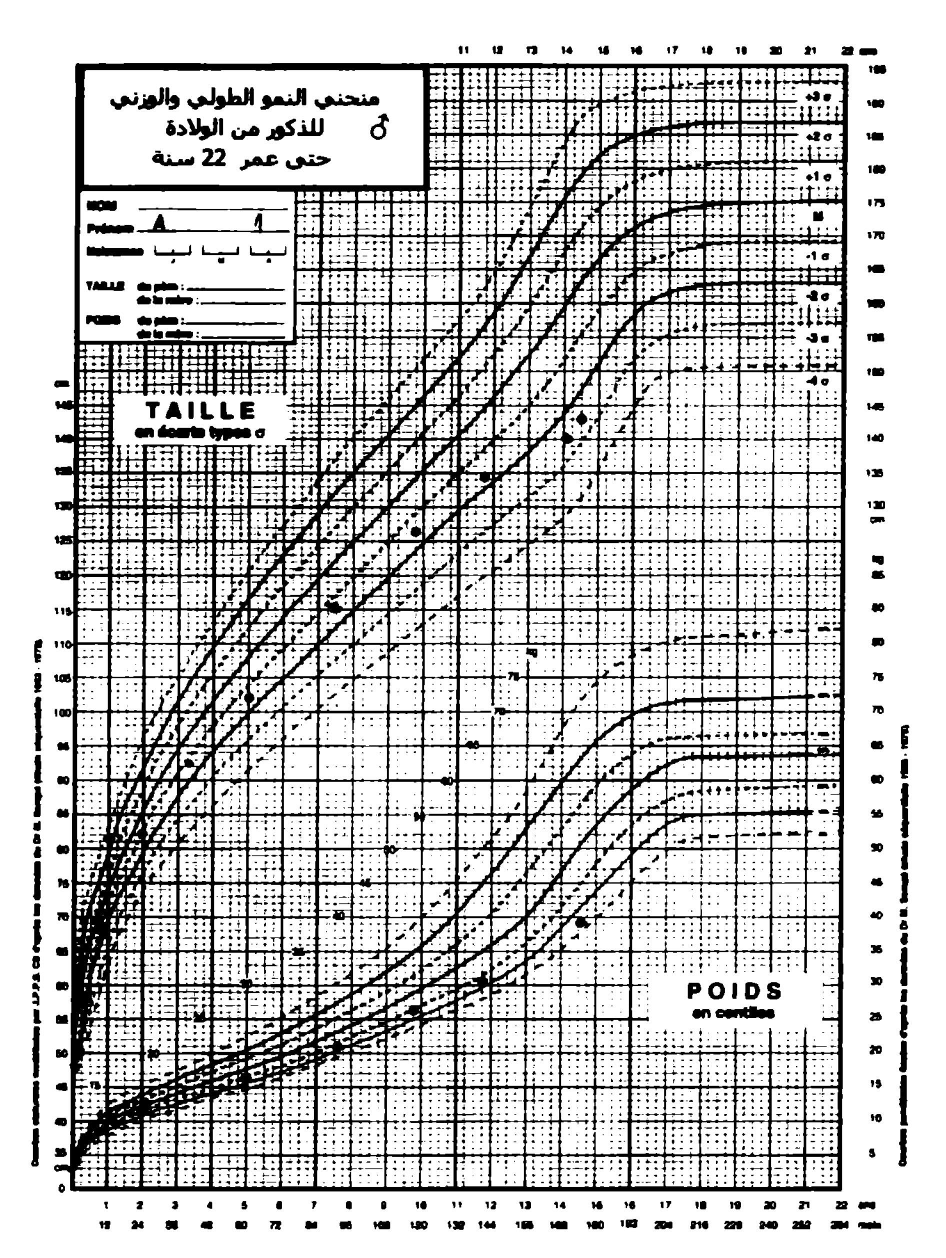
- في مرحلة البلوغ يتم تشخيص سوء التصنع القندي عن طريق معايرة FSH والذي يكون في مثل هذه الحالات مرتفعاً.
- تعتبر متلازمة تورنر استطباب للعلاج بهرمون النمو بجرعة وحدة/كغ/الأسبوع وكلما كانت المعالجة باكرة تكون النتائج أفضل، أضف إلى أن علاج حالات متلازمة تورنر يحتاج على معالجة داعمة نفسية.

التشخيص :

متلازمة تورنر

الحالة العشرين

- استشار الطفل A (العمر 14 سنة و6 شهور) عيادة الغدد الصم من أجل قصر القامة وتأخر البلوغ.
  - طول الطفل 143 cm
  - وزن الطفل 39 kg
  - الولادة تمت بالأسبوع 37: 48 cm طول، ووزن 2.950 kg، محيط الجمجمة 33.5 سم.
  - طول الأب 174 cm
  - طول الأم 158 cm
  - لا يشكو الطفل من أية شكايات أو اضطرابات.
- الفحص السريري طبيعي والبلوغ غير واضح G2 (حجم الخصيتين 30 ملم X 18 ملم) P1-A1.



- Copyright Médiations 2000 – Pr. Sempé -.

منحنى النمو للطفلة A:

الدراسة التحليلية لمنحنى النمو :

1 - حساب تأخر الطول بالانحراف المعياري :

143 سم بعمر 14 سنوات و6 شهور = - 2.53 انحراف معياري DS / العمر.

39 كغ= + 1 انحراف معياري DS / الطول.

2 - تمت الولادة بالأسبوع 37، طول الولادة طبيعي.

3 - الطول المستهدف: 170 سم أي - 0.5 انحراف معياري DS / العمر.

4- هيئة منحنى النمو : نلاحظ أن الطول كان دائماً منتظماً – DS 1.5 عن الطبيعي وانتقل في عمر 13 سنة إلى قيمة أدنى - DS 2.

المناقشة :

- من خلال تحليل منحنى النمو نلاحظ تأخر طول الطفل بالمقارنة مع أصدقاءه الذي تسارع نموهم خاصة في هذه المرحلة.
- و بالفحص السريري نلاحظ أن قياس الخصيتين 30 ملم مما يعني بداية انطلاق البلوغ (قياس الخصية > 25 ملم).
- العمر العظمي للطفل كان 12 سنة مما يعني تأخر عن العمر الزمني.

مما نلاحظه من منحنى النمو الطولي انزياح قفزة النمو البلوغية (من 12 إلى 18 شهر) مقارنة مع ظهور أولى علامات البلوغ.

- إن المعالجة بـ heptylate de testostérone (4 حقن كل واحدة 75 ملغ) سمح تسريع النمو وتطور الصفات الجنسية الثانوية، مما أدى لبلوغ طول نهائي معادل للطول المستهدف وهو 172 سم.

التعليق :

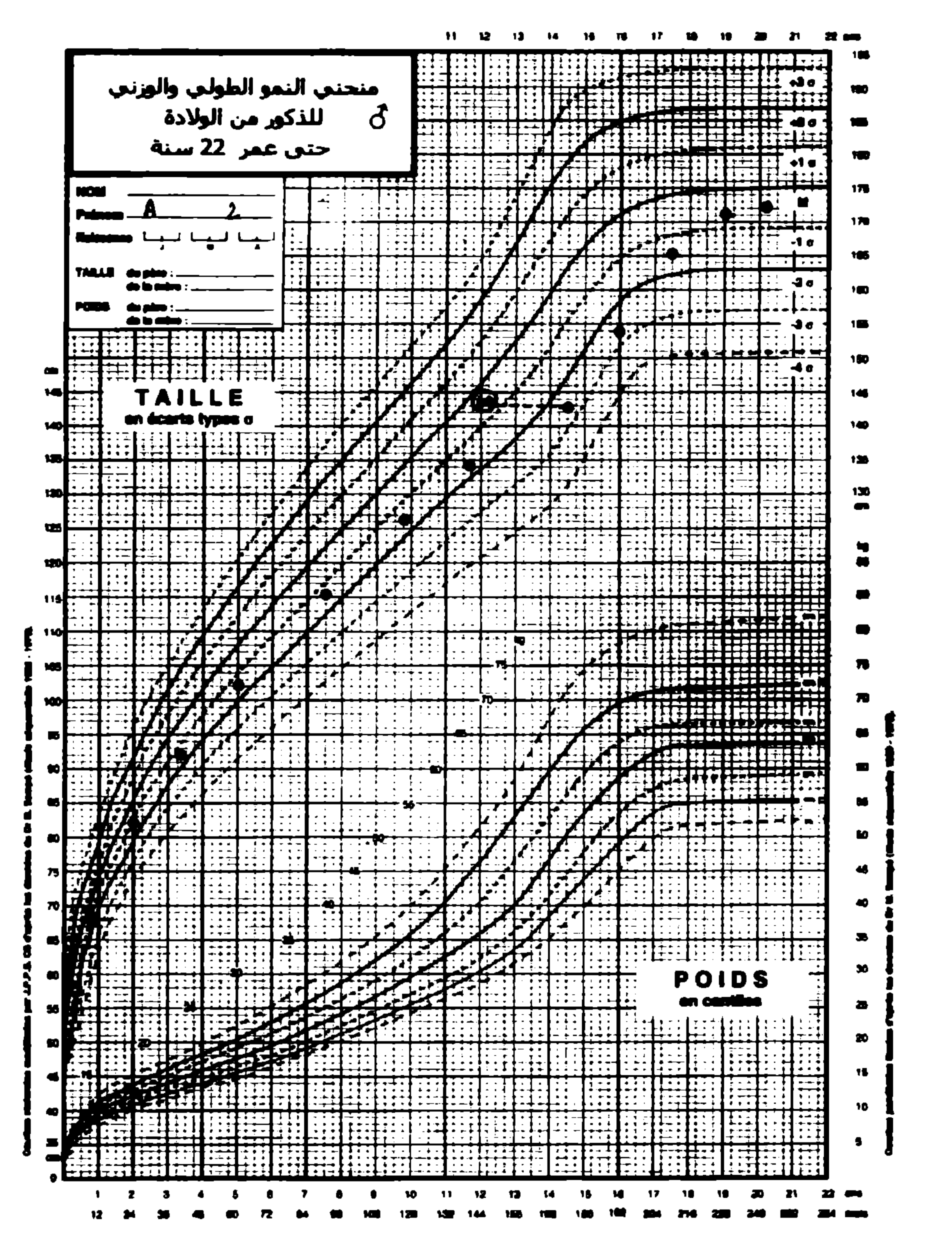
- من المعلوم أن مرحلة البلوغ تتميز بقفزة في الطول وبتسارع في النمو وكل تأخر في البلوغ يؤدي إلى تأخر في النمو مقارنة مع أصدقاء الطفل أو الطفلة.
- يجب البحث عن أسباب تأخر البلوغ وخاصة عند الإناث أما عند الذكور فهو

أقل تأثيراً في كل الأحوال.

- يجب عدم الانتظار كثيراً والبدء بالعلاج أبكر ما يمكن.
- كما يجب مراقبة المعالجة بالتستوستيرون بمراقبة العمر العظمي، حيث تسمح هذه المعالجة بتطور الصفات الجنسية الثانوية دون تغيير في حجم الخصيتين التي لا تأخذ حجمها النهائي إلا بعد انتهاء البلوغ.

التشخيص :

تأخر البلوغ



منحنى النمو للطفلة A:

فهرس تشخيص الحالات السريرية

1- الحالة الأولى نقص التصنع الغضروفي.

2 - الحالة الثانية : نقص نشاط الغدة النخامية بسبب وشعاعي.

3 - الحالة الثالثة التهاب الجلد المعالج بالكورتيزونات.

4 - الحالة الرابعة نقص نشاط النخامى التشوهي.

5 - الحالة الخامسة بلوغ كاذب بسبب عوز أنزيمي 21هيدروكسيلاز.

6 - الحالة السادسة عوز معزول لهرمون النمو.

7 - الحالة السابعة تأخر النمو النفسي المنشأ.

8 - الحالة الثامنة تأخر النمو داخل الرحمي (متلازمة سيلفر روسل).

9 - الحالة التاسعة : عدم الحساسية لهرمون النمو.

10 - الحالة العاشرة نقص نشاط النخامى الورمي.

11 - الحالة الحادية عشر : داء كرون.

12 - الحالة الثانية عشر عوز الجزئي لهرمون النمو.

13 - الحالة الثالثة عشر نقص نشاط الدرق المحيطي.

14 - الحالة الرابعة عشر : متلازمة تورنر.

15 - الحالة الخامسة عشر : تأخر النمو داخل الرحمي.

16 - الحالة السادسة عشر : فرط نشاط الكورتيزول بسبب ورم غدي نخامي.

17 - الحالة السابعة عشر قصر قامة عائلي.

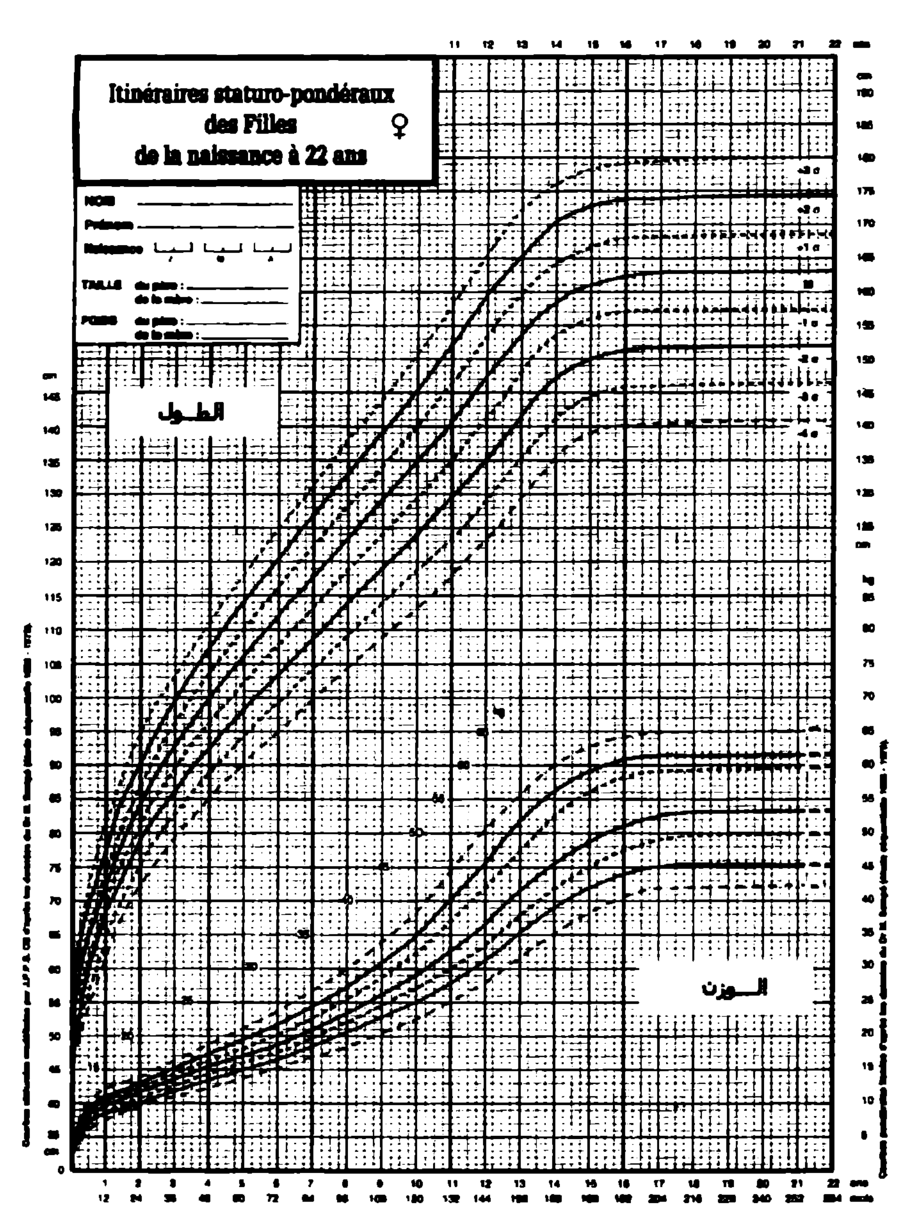
18 - الحالة الثامنة عشر : قصر القامة مجهول السبب.

19 - الحالة التاسعة عشر : متلازمة تورنر.

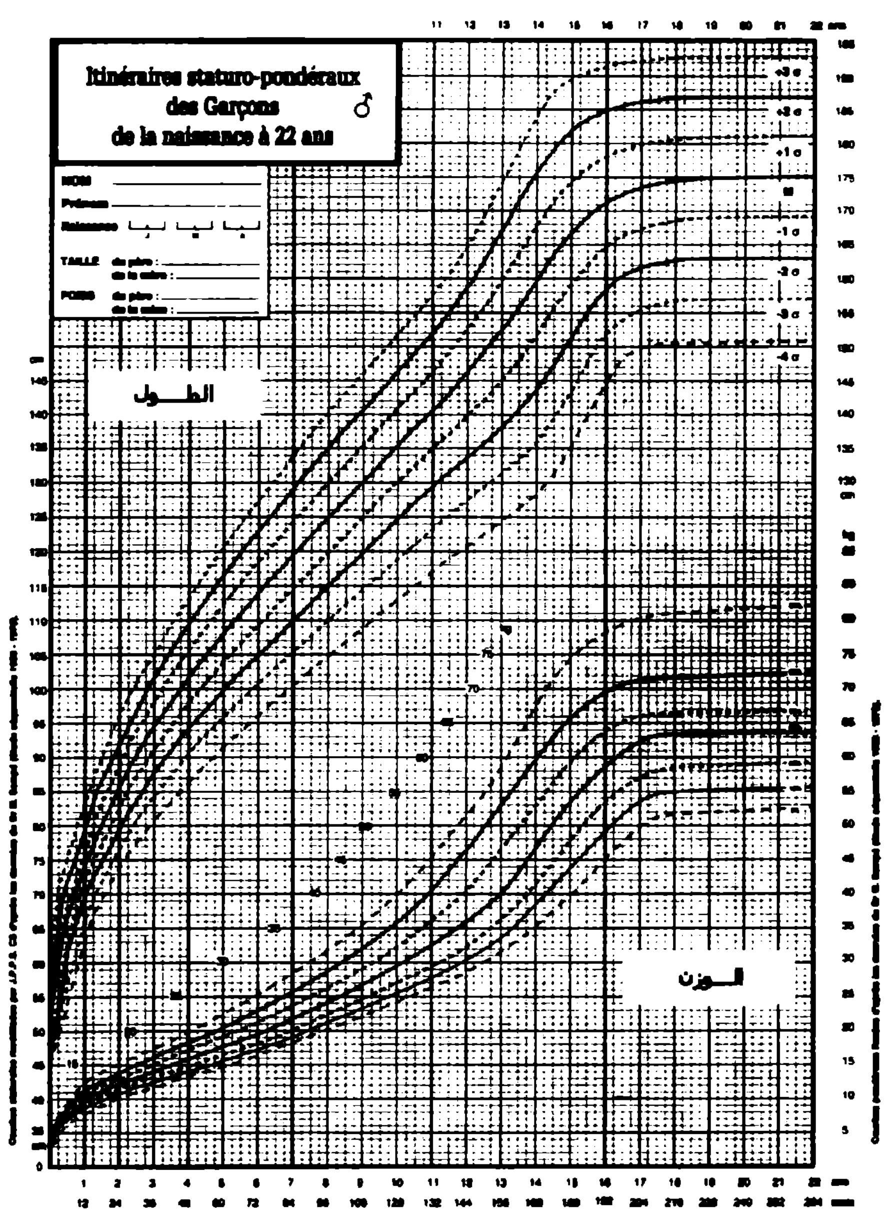
20 - الحالة العشرين تأخر البلوغ.

الملاحق

الملحق الأول



منحنى الطول و الوزن للإناث حسب Sempé



منحنى الطول والوزن للذكور حسب Sempé

الملحق الثاني

GARÇONS

âge	TAILLE moyenne	± σ	POIDS moyenne	± σ	P.C. moyenne	± σ
[illegible]	[illegible]	2,0	[illegible]	0,33	[illegible]	1,1

Première année						
1	[illegible]	[illegible]	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,1
2	[illegible]	2,1	[illegible]	0,43	[illegible]	1,1
3	[illegible]	2,2	[illegible]	0,49	[illegible]	1,2
4	[illegible]	2,2	[illegible]	0,53	[illegible]	1,2
5	[illegible]	2,2	7,30	0,57	[illegible]	1,2
6	[illegible]	2,3	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
7	[illegible]	2,3	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
8	[illegible]	2,3	[illegible]	0,72	[illegible]	1,2
9	[illegible]	2,3	[illegible]	0,75	[illegible]	1,2
10	[illegible]	2,3	[illegible]	0,78	[illegible]	1,2
11	[illegible]	2,4	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
12	74,3	2,4	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
1 AN						

Deuxième année						
13	75,4	2,4	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
14	[illegible]	2,5	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
15	[illegible]	2,6	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
16	[illegible]	2,6	[illegible]	0,91	[illegible]	1,2
17	[illegible]	2,7	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
18	[illegible]	2,7	11,14	[illegible]	[illegible]	1,2
19	81,4	[illegible]	11,31	[illegible]	[illegible]	1,2
20	[illegible]	[illegible]	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
21	[illegible]	2,9	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
22	[illegible]	2,9	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
23	[illegible]	2,9	[illegible]	0,93	[illegible]	1,2
24	[illegible]	3,0	[illegible]	0,93	[illegible]	1,2
2 ANS						

Troisième année						
25	[illegible]	3,0	[illegible]	0,93	[illegible]	1,2
26	[illegible]	3,0	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
27	[illegible]	3,1	12,71	[illegible]	[illegible]	1,2
28	[illegible]	3,1	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
29	[illegible]	3,2	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
30	[illegible]	[illegible]	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
31	[illegible]	3,2	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
32	[illegible]	3,3	[illegible]	0,94	[illegible]	1,2
33	[illegible]	3,3	[illegible]	0,95	[illegible]	1,2
34	[illegible]	3,4	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
35	[illegible]	3,4	[illegible]	0,97	[illegible]	1,2
36	[illegible]	3,5	14,14	[illegible]	[illegible]	1,2
3 ANS						

Quatrième année						
37	[illegible]	3,5	[illegible]	1,00	[illegible]	1,2
38	[illegible]	3,5	[illegible]	1,01	[illegible]	1,2
39	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,02	[illegible]	1,2
40	[illegible]	3,6	14,81	1,03	[illegible]	1,2
41	[illegible]	3,7	[illegible]	1,04	[illegible]	1,2
42	[illegible]	3,7	15,15	[illegible]	[illegible]	1,2
43	[illegible]	3,7	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
44	[illegible]	3,7	[illegible]	1,10	[illegible]	1,2
45	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,11	[illegible]	1,2
46	[illegible]	[illegible]	15,74	1,12	[illegible]	1,2
47	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,13	[illegible]	1,2
48	101,3	3,9	[illegible]	1,13	[illegible]	1,2
4 ANS						

Cinquième année						
49	[illegible]	3,9	16,17	1,14	[illegible]	1,2
50	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,15	[illegible]	1,2
51	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,16	[illegible]	1,2
52	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,17	61,1	1,2
53	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,18	61,1	1,2
54	[illegible]	4,0	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
55	[illegible]	4,0	[illegible]	1,19	[illegible]	1,2
56	[illegible]	4,1	[illegible]	1,20	[illegible]	1,2
57	[illegible]	4,1	[illegible]	1,21	[illegible]	1,2
58	[illegible]	4,2	[illegible]	1,22	61,4	1,2
59	[illegible]	4,2	17,71	1,23	61,4	1,2
60	107,7	4,2	[illegible]	1,24	[illegible]	1,2
5 ANS						

Sixième année						
61	[illegible]	4,2	[illegible]	1,24	[illegible]	1,2
62	[illegible]	4,3	[illegible]	1,25	[illegible]	1,2
63	[illegible]	4,3	[illegible]	1,25	[illegible]	1,2
64	[illegible]	4,3	[illegible]	1,25	[illegible]	1,2
65	[illegible]	4,3	[illegible]	1,25	[illegible]	1,2
66	[illegible]	4,4	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
67	[illegible]	4,4	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
68	[illegible]	4,4	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
69	[illegible]	4,4	[illegible]	1,27	[illegible]	1,2
70	[illegible]	4,4	[illegible]	1,27	[illegible]	1,2
71	[illegible]	4,5	[illegible]	1,27	[illegible]	1,2
72	[illegible]	4,5	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
6 ANS						

Septième année						
73	114,3	4,5	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
74	[illegible]	4,5	[illegible]	1,30	[illegible]	1,2
75	[illegible]	4,6	[illegible]	1,31	[illegible]	1,2
76	[illegible]	4,6	[illegible]	1,32	[illegible]	1,2
77	[illegible]	4,6	[illegible]	1,33	62,1	1,2
78	[illegible]	4,7	[illegible]	1,34	62,1	1,2
79	117,3	4,7	[illegible]	[illegible]	62,1	1,2
80	[illegible]	4,8	[illegible]	1,40	[illegible]	1,2
81	[illegible]	4,8	[illegible]	1,44	[illegible]	1,2
82	[illegible]	4,8	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
83	[illegible]	4,9	[illegible]	1,52	[illegible]	1,2
84	[illegible]	4,9	[illegible]	1,57	[illegible]	1,2
7 ANS						

Huitième année						
85	[illegible]	4,9	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
86	[illegible]	4,9	[illegible]	[illegible]	62,4	1,2
87	[illegible]	4,9	[illegible]	1,70	62,4	1,2
88	121,7	4,9	[illegible]	1,73	62,4	1,2
89	122,1	5,0	[illegible]	1,76	[illegible]	1,2
90	[illegible]	5,0	[illegible]	1,79	[illegible]	1,2
91	[illegible]	5,0	[illegible]	1,82	[illegible]	1,2
92	[illegible]	5,0	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
93	[illegible]	5,0	24,07	[illegible]	[illegible]	1,2
94	[illegible]	5,1	[illegible]	1,91	[illegible]	1,2
95	[illegible]	5,1	24,51	1,94	62,7	1,2
96	[illegible]	5,1	24,73	[illegible]	62,7	1,2
8 ANS						

Neuvième année						
97	[illegible]	5,1	[illegible]	[illegible]	62,7	1,2
98	[illegible]	5,1	25,17	2,00	[illegible]	1,2
99	[illegible]	5,2	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
100	127,1	5,2	[illegible]	2,04	[illegible]	1,2
101	[illegible]	5,2	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
102	[illegible]	5,2	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,2
103	[illegible]	5,2	[illegible]	2,10	[illegible]	1,3
104	[illegible]	5,2	[illegible]	2,12	[illegible]	1,3
105	[illegible]	5,3	[illegible]	2,15	[illegible]	1,3
106	[illegible]	5,3	[illegible]	[illegible]	[illegible]	1,3
107	[illegible]	5,3	27,24	2,25	63,1	1,3
108	[illegible]	5,3	27,47	2,30	63,1	1,3
9 ANS						

اختلاف الطول بـ سم والوزن بـ كغ ومحيط الجمجمة بـ سم، شهر بشهر منذ الولادة حتى عمر 18 سنة للذكور حسب Sempé

GARÇONS

Dixième année

âge	TAILLE moyenne	TAILLE ± σ	POIDS moyenne	POIDS ± σ	P.C moyenne	P.C ± σ
109	131.0	5.3	27.00	2.35	53.1	1.3
110	131.4	5.3	27.52	2.40	53.1	1.3
111	131.8	5.3	28.10	2.45	53.1	1.3
112	132.3	5.3	28.30	2.50	53.2	1.3
113	132.7	5.3	28.61	2.56	53.2	1.3
114	133.1	5.3	28.84	2.57	53.2	1.3
115	133.5	5.3	29.08	2.54	53.2	1.3
116	133.9	5.3	29.34	2.58	53.3	1.3
117	134.4	5.3	29.59	2.58	53.3	1.3
118	134.8	5.3	29.84	2.59	53.3	1.3
119	135.2	5.3	30.08	2.60	53.4	1.3
120	135.6	5.3	30.34	2.65	57.4	1.3

10 ANS

Onzième année

âge	TAILLE moyenne	TAILLE ± σ	POIDS moyenne	POIDS ± σ	P.C moyenne	P.C ± σ
121	136.0	5.4	30.36	2.70	53.4	1.3
122	136.4	5.4	30.82	2.78	53.5	1.3
123	136.8	5.4	31.06	2.87	53.5	1.3
124	137.2	5.5	31.31	2.95	53.5	1.3
125	137.6	5.5	31.56	3.00	53.6	1.3
126	138.0	5.5	31.81	3.05	53.6	1.3
127	138.4	5.5	32.06	3.09	53.6	1.3
128	138.8	5.6	32.30	3.13	53.7	1.3
129	139.3	5.6	32.56	3.16	53.7	1.3
130	139.7	5.6	32.80	3.19	53.7	1.3
131	140.1	5.6	33.05	3.22	53.8	1.3
132	140.5	5.7	33.30	3.25	53.8	1.3

11 ANS

Douzième année

âge	TAILLE moyenne	TAILLE ± σ	POIDS moyenne	POIDS ± σ	P.C moyenne	P.C ± σ
133	140.9	5.7	33.50	3.28	53.9	1.3
134	141.4	5.7	33.80	3.31	53.9	1.3
135	141.8	5.8	34.10	3.35	53.9	1.3
136	142.2	5.8	34.40	3.39	53.9	1.3
137	142.7	5.9	34.71	3.43	54.0	1.3
138	143.1	5.9	35.07	3.47	54.0	1.3
139	143.5	5.9	35.34	3.51	54.0	1.3
140	143.9	5.9	35.61	3.55	54.0	1.3
141	144.3	6.0	35.90	3.64	54.1	1.3
142	144.8	6.0	36.17	3.73	54.1	1.3
143	145.3	6.0	36.46	3.81	54.1	1.3
144	145.8	6.1	36.73	3.90	54.1	1.3

12 ANS

Treizième année

âge	TAILLE moyenne	TAILLE ± σ	POIDS moyenne	POIDS ± σ	P.C moyenne	P.C ± σ
145	146.3	6.1	37.14	3.97	54.1	1.3
146	146.8	6.2	37.56	4.05	54.2	1.3
147	147.4	6.3	37.98	4.09	54.2	1.3
148	148.0	6.4	38.40	4.12	54.2	1.3
149	148.6	6.5	38.82	4.15	54.3	1.3
150	149.2	6.6	39.24	4.18	54.3	1.3
151	149.7	6.7	39.63	4.21	54.3	1.3
152	150.2	6.9	40.02	4.25	54.4	1.3
153	150.7	7.0	40.41	4.30	54.4	1.3
154	151.3	7.1	40.80	4.35	54.5	1.3
155	151.8	7.2	41.20	4.40	54.5	1.3
156	152.5	7.3	41.60	4.45	54.6	1.3

13 ANS

Quatorzième année

âge	TAILLE moyenne	TAILLE ± σ	POIDS moyenne	POIDS ± σ	P.C moyenne	P.C ± σ
157	153.1	7.4	42.10	4.50	54.6	1.3
158	153.7	7.5	42.60	4.60	54.7	1.3
159	154.3	7.6	43.10	4.70	54.7	1.3
160	154.9	7.7	43.60	4.80	54.8	1.3
161	155.5	7.8	44.10	4.90	54.8	1.3
162	156.2	7.9	44.60	5.00	54.9	1.3
163	156.9	7.9	45.10	5.05	54.9	1.3
164	157.5	7.9	45.60	5.09	55.0	1.3
165	158.1	8.0	46.10	5.12	55.0	1.3
166	158.7	8.0	46.60	5.15	55.1	1.3
167	159.3	8.0	47.15	5.18	55.1	1.4
168	159.9	8.1	47.70	5.22	55.2	1.4

14 ANS

Quinzième année

âge	TAILLE moyenne	TAILLE ± σ	POIDS moyenne	POIDS ± σ	P.C moyenne	P.C ± σ
169	160.5	8.1	48.25	5.26	55.2	1.4
170	161.1	8.1	48.80	5.29	55.3	1.4
171	161.7	8.1	49.35	5.33	55.3	1.4
172	162.3	8.1	49.90	5.36	55.4	1.4
173	162.9	8.1	50.45	5.40	55.5	1.4
174	163.5	8.1	51.00	5.45	55.5	1.5
175	164.1	8.1	51.50	5.51	55.6	1.5
176	164.7	8.0	52.00	5.56	55.7	1.5
177	165.2	8.0	52.50	5.66	55.7	1.5
178	165.7	7.9	53.00	5.73	55.8	1.5
179	166.2	7.8	53.50	5.80	55.8	1.5
180	166.7	7.7	54.00	5.85	55.9	1.5

15 ANS

Seizième année

âge	TAILLE moyenne	TAILLE ± σ	POIDS moyenne	POIDS ± σ	P.C moyenne	P.C ± σ
181	167.3	7.6	54.40	5.90	55.9	1.5
182	167.8	7.5	54.80	5.95	56.0	1.5
183	168.3	7.3	55.20	6.00	56.0	1.5
184	168.4	7.2	55.60	6.05	56.1	1.4
185	168.8	7.1	56.00	6.10	56.1	1.4
186	169.2	7.0	56.40	6.15	56.2	1.4
187	169.6	6.9	56.80	6.20	56.2	1.4
188	169.9	6.8	57.16	6.25	56.3	1.4
189	170.2	6.7	57.50	6.30	56.3	1.4
190	170.5	6.6	57.80	6.35	56.3	1.4
191	170.8	6.5	58.10	6.40	56.4	1.4
192	171.1	6.4	58.40	6.45	56.4	1.4

16 ANS

Dix-Septième année

âge	TAILLE moyenne	TAILLE ± σ	POIDS moyenne	POIDS ± σ	P.C moyenne	P.C ± σ
193	171.4	6.3	58.70	6.50	56.4	1.4
194	171.7	6.3	59.00	6.55	56.4	1.4
195	171.9	6.2	59.25	6.60	56.4	1.4
196	172.1	6.2	59.50	6.58	56.5	1.4
197	172.3	6.1	59.75	6.56	56.5	1.4
198	172.5	6.1	60.00	6.54	56.5	1.4
199	172.7	6.1	60.25	6.52	56.5	1.4
200	172.9	6.1	60.50	6.50	56.6	1.4
201	173.1	6.0	60.70	6.48	56.5	1.4
202	173.3	6.0	60.90	6.46	56.6	1.3
203	173.4	6.0	61.10	6.44	56.6	1.3
204	173.5	6.0	61.30	6.43	56.6	1.3

17 ANS

Dix-Huitième année

âge	TAILLE moyenne	TAILLE ± σ	POIDS moyenne	POIDS ± σ	P.C moyenne	P.C ± σ
205	173.6	6.0	61.50	6.42	56.6	1.3
206	173.7	6.0	61.70	6.41	56.6	1.3
207	173.8	6.0	61.90	6.40	56.6	1.3
208	173.9	6.0	62.10	6.39	56.7	1.3
209	174.0	6.0	62.25	6.38	56.7	1.3
210	174.1	6.0	62.40	6.37	56.7	1.3
211	174.2	6.0	62.55	6.37	56.7	1.3
212	174.3	6.0	62.70	6.36	56.7	1.3
213	174.3	6.0	62.85	6.36	56.7	1.3
214	174.4	6.0	63.00	6.35	56.8	1.3
215	174.4	6.0	63.15	6.35	56.8	1.3
216	174.5	6.0	63.30	6.34	56.8	1.3

18 ANS

لختلاف الطول بـ سم والوزن بـ كغ ومحيط الجمجمة بـ سم، شهر بشهر منذ الولادة حتى عمر 18 سنة للذكور حسب Sempé /تابع/

FILLES

âge	TAILLE moyenne	± σ	POIDS moyenne	± σ	P C moyenne	± σ
Dixième année						
109	129.0	5,0	26.90	2,44	52.1	1,2
110	130.3	5,0	27.14	2,50	52.2	1,2
111	130.8	5,0	27.38	2,56	52.2	1,2
112	131.3	5,1	27.62	2,62	52.2	1,2
113	131.7	5,1	27.86	2,68	52.3	1,2
114	132.1	5,1	28.10	2,74	52.3	1,2
115	132.5	5,1	28.34	2,80	52.3	1,2
116	132.9	5,2	28.58	2,88	52.4	1,2
117	133.3	5,2	28.83	2,96	52.4	1,2
118	133.7	5,2	29.08	3,04	52.4	1,2
119	134.2	5,3	29.35	3,12	52.5	1,2
120	134.7	5,3	29.62	3,21	52.5	1,2
10 ANS						
Onzième année						
121	135.3	5,3	29.90	3,30	52.5	1,2
122	135.7	5,3	30.10	3,34	52.6	1,2
123	136.2	5,3	30.40	3,38	52.6	1,2
124	136.7	5,3	30.80	3,42	52.6	1,2
125	137.2	5,4	31.12	3,46	52.7	1,2
126	137.7	5,4	31.44	3,50	52.7	1,3
127	138.2	5,4	31.76	3,54	52.7	1,3
128	138.7	5,5	32.08	3,58	52.8	1,3
129	139.2	5,5	32.40	3,64	52.8	1,3
130	139.7	5,6	32.73	3,70	52.8	1,3
131	140.2	5,6	33.00	3,76	52.9	1,3
132	140.7	5,7	33.30	3,82	52.9	1,3
11 ANS						
Douzième année						
133	141.2	5,7	33.72	3,88	53.0	1,3
134	141.7	5,8	34.06	3,95	53.0	1,3
135	142.3	5,8	34.40	4,03	53.0	1,3
136	142.9	5,9	34.74	4,11	53.0	1,3
137	143.5	5,9	35.08	4,19	53.1	1,3
138	144.1	6,0	35.42	4,27	53.1	1,3
139	144.7	6,1	35.81	4,35	53.1	1,3
140	145.3	6,1	36.20	4,42	53.2	1,3
141	146.0	6,2	36.60	4,49	53.2	1,3
142	146.5	6,2	37.00	4,55	53.3	1,3
143	147.1	6,3	37.40	4,61	53.4	1,3
144	147.7	6,4	37.80	4,67	53.4	1,3
12 ANS						
Treizième année						
145	148.3	6,4	38.20	4,73	53.5	1,3
146	149.0	6,4	38.72	4,79	53.5	1,3
147	149.5	6,3	39.18	4,85	53.6	1,3
148	150.1	6,3	39.64	4,91	53.6	1,3
149	150.7	6,3	40.11	4,96	53.7	1,3
150	151.2	6,2	40.56	5,00	53.8	1,3
151	151.8	6,2	41.00	5,04	53.8	1,3
152	152.3	6,2	41.47	5.08	53.9	1,3
153	152.8	6,2	41.91	5,12	53.9	1,3
154	153.3	6,1	42.35	5,16	54.0	1,3
155	153.8	6,1	42.78	5,20	54.0	1,3
156	154.3	6,1	43.23	5,23	54.1	1,3
13 ANS						
Quatorzième année						
157	154.8	6,1	43.63	5,26	54.1	1,3
158	155.2	6,0	44.03	5,29	54.2	1,3
159	155.6	6,0	44.43	5,31	54.2	1,3
160	156.0	5,9	44.83	5,34	54.2	1,3
161	156.4	5,9	45.22	5,37	54.3	1,3
162	156.8	5,8	45.61	5,40	54.3	1,3
163	157.2	5,8	45.97	5,45	54.3	1,3
164	157.5	5,8	46.33	5,50	54.4	1,3
165	157.8	5,8	46.69	5,55	54.4	1,3
166	158.1	5,7	47.05	5,60	54.4	1,3
167	158.4	5,7	47.41	5,65	54.5	1,3
168	158.7	5,7	47.70	5,70	54.5	1,3
14 ANS						
Quinzième année						
169	159.0	5,7	48.00	5.75	54.5	1,3
170	159.3	5,7	48.40	5,80	54.6	1,2
171	159.5	5,7	48.70	5,85	54.6	1,2
172	159.7	5,7	49.00	5,90	54.6	1,2
173	159.9	5,7	49.30	5,87	54.7	1,2
174	160.1	5,7	49.60	5,84	54.7	1,2
175	160.3	5,7	49.90	5,81	54.7	1,2
176	160.5	5,7	50.00	5,78	54.7	1,2
177	160.7	5,7	50.20	5,76	54.7	1,2
178	160.9	5,7	50.40	5,74	54.8	1,2
179	161.0	5,7	50.60	5,72	54.8	1,2
180	161.1	5,7	50.80	5,70	54.8	1,2
15 ANS						
Seizième année						
181	161.3	5,7	51.00	5,68	54.8	1,2
182	161.5	5,7	51.20	5,66	54.8	1,2
183	161.6	5,7	51.26	5,64	54.8	1,2
184	161.7	5,6	51.30	5,62	54.9	1,2
185	161.8	5,6	51.45	5,60	54.9	1,2
186	161.9	5,6	51.60	5,60	54.9	1,2
187	162.0	5,6	51.65	5,60	54.9	1,2
188	162.1	5,6	51.90	5,60	54.9	1,2
189	162.2	5,6	51.95	5,60	54.9	1,2
190	162.3	5,6	52.00	5,60	55.0	1,2
191	162.3	5,6	52.05	5,60	55.0	1,2
192	162.4	5,6	52,10	5,60	55.0	1,2
16 ANS						
Dix-septième année						
193	162.4	5,6	52.15	5,55	55.0	1,2
194	162.5	5,6	52.20	5,55	55.0	1,2
195	162.5	5,6	52.25	5,55	55.0	1,2
196	162.6	5,6	52.30	5,55	55.0	1,2
197	162.6	5,6	52.35	5,55	55.0	1,2
198	162.7	5,6	52.40	5,55	55.0	1,2
199	162.7	5,6	52.45	5,55	55.0	1,2
200	162.7	5,6	52.48	5,55	55.0	1,2
201	162.8	5,6	52.51	5,55	55.0	1,2
202	162.8	5,6	52.54	5,55	55.0	1,2
203	162.8	5,6	52.57	5,55	55.0	1,2
204	162.9	5,6	52.60	5,55	55.1	1,2
17 ANS						
Dix-huitième année						
205	163.0	5,6	52.62	5,55	55.1	1,2
206	163.0	5,6	52.64	5,55	55.1	1,2
207	163.0	5,6	52.66	5,55	55.1	1,2
208	163.0	5,6	52.68	5,55	55.1	1,2
209	163.0	5,6	52.69	5,55	55.1	1,2
210	163.1	5,6	52.70	5,55	55.1	1,2
211	163.1	5,6	52.72	5,55	55.1	1,2
212	163.1	5,6	52.74	5,55	55.1	1,2
213	163.1	5,6	52.76	5,55	55.1	1,2
214	163.2	5,6	52.78	5,55	55.1	1,2
215	163.2	5,6	52.80	5,55	55.1	1,2
216	163.2	5,6	52.80	5,55	55.1	1,2
18 ANS						

اختلاف الطول بـ سم و الوزن بـ كغ ومحيط الجمجمة بـ سم شهر بشهر منذ الولادة حتى عمر 18 سنة للإناث حسب Sempé

FILLES

âge	TAILLE moyenne	± σ	POIDS moyenne	± σ	P.C moyenne	± σ
Dixième année						
109	129.8	5,0	26.98	2,44	52.1	1,2
110	130.3	5,0	27.14	2,50	52.2	1,2
111	130.8	5,0	27.30	2,56	52.2	1,2
112	131.3	5,1	27.62	2,62	52.2	1,2
113	131.7	5,1	27.86	2,68	52.3	1,2
114	132.1	5,1	28.10	2,74	52.3	1,2
115	132.5	5,1	28.34	2,80	52.3	1,2
116	132.8	5,2	28.58	2,88	52.4	1,2
117	133.3	5,2	28.83	2,96	52,4	1,2
118	133.7	5,2	29.08	3,04	52.4	1,2
119	134.2	5,3	29.35	3,12	52.5	1,2
120	134.7	5,3	29.62	3,21	52.5	1,2
10 ANS						
Onzième année						
121	135.2	5,3	29.90	3,30	52.5	1,2
122	135.7	5,3	30.18	3,34	52.6	1,2
123	136.2	5,3	30.48	3,38	52.6	1,2
124	136.7	5,3	30.80	3,42	52.6	1,2
125	137.2	5,4	31.12	3,46	52.7	1,2
126	137.7	5,4	31.44	3,50	52.7	1,3
127	138.2	5,4	31.78	3,54	52.7	1,3
128	138.7	5,5	32.08	3,58	52.8	1,3
129	139.2	5,5	32.40	3,64	52.8	1,3
130	139.7	5,6	32.73	3,70	52.8	1,3
131	140.2	5,6	33.06	3,76	52.9	1,3
132	140.7	5,7	33.39	3,82	52.9	1,3
11 ANS						
Douzième année						
133	141.2	5,7	33.72	3,88	52.9	1,3
134	141.7	5,8	34.06	3,95	53.0	1,3
135	142.3	5,8	34.40	4,03	53.0	1,3
136	142.9	5,9	34.74	4,11	53.0	1,3
137	143.5	5,9	35.08	4,19	53.1	1,3
138	144.1	6,0	35.42	4,27	53.1	1,3
139	144.7	6,1	35.81	4,35	53.1	1,3
140	145.3	6,1	36.20	4,42	53.2	1,3
141	145.9	6,2	36.60	4,49	53.2	1,3
142	146.5	6,2	37.00	4,55	53.3	1,3
143	147.1	6,3	37.40	4,61	53.4	1,3
144	147.7	6,4	37.80	4,67	53.4	1,3
12 ANS						
Treizième année						
145	148.3	6.4	38.26	4.73	53.5	1,3
146	148.8	6.4	38.72	4.79	53.5	1,3
147	149.5	6,3	39.18	4.85	53.6	1,3
148	150.1	6,3	39.64	4.91	53.6	1,3
149	150.7	6,3	40.11	4.96	53.7	1,3
150	151.2	6,2	40.58	5,00	53.8	1,3
151	151.8	6,2	41.03	5.04	53.8	1,3
152	152.3	6,2	41.47	5.08	53.9	1,3
153	152.8	6,2	41.91	5,12	53.9	1,3
154	153.3	6,1	42.35	5,16	54.0	1,3
155	153.8	6,1	42.79	5,20	54.0	1,3
156	154.3	6,1	43.23	5,23	54.1	1,3
13 ANS						
Quatorzième année						
157	154.8	6,1	43.63	5.26	54.1	1,3
158	155.2	6,0	44.03	5,29	54.2	1,3
159	155.6	6,0	44.43	5,31	54.2	1,3
160	156.0	5,9	44.83	5,34	54.2	1,3
161	156.4	5,9	45.22	5,37	54.3	1,3
162	156.8	5,8	45.61	5,40	54.3	1,3
163	157.2	5,8	45.97	5,45	54.3	1,3
164	157.5	5,8	46.33	5,50	54.4	1,3
165	157.8	5,8	46.69	5,55	54.4	1,3
166	158.1	5,7	47.05	5,60	54.4	1,3
167	158.4	5,7	47.41	5,65	54.5	1,3
168	158.7	5,7	47.78	5,70	54.5	1,3
14 ANS						
Quinzième année						
169	159.0	5,7	48.08	5,75	54.5	1,3
170	159.3	5,7	48.40	5,80	54.6	1,2
171	159.5	5,7	48.70	5,85	54.6	1,2
172	159.7	5,7	49.00	5,90	54.6	1,2
173	159.9	5,7	49.30	5,87	54.7	1,2
174	160.1	5,7	49.60	5,84	54.7	1,2
175	160.3	5,7	49.90	5,81	54.7	1,2
176	160.5	5,7	50.08	5,78	54.7	1,2
177	160.7	5,7	50.20	5,76	54.7	1,2
178	160.9	5,7	50.40	5,74	54.8	1,2
179	161.0	5,7	50.60	5,72	54.8	1,2
180	161.1	5,7	50.80	5,70	54.8	1,2
15 ANS						
Seizième année						
181	161.3	5,7	51.00	5,68	54.8	1,2
182	161.5	5,7	51.20	5,66	54.8	1,2
183	161.6	5,7	51.35	5,64	54.8	1,2
184	161.7	5,6	51.50	5,62	54.9	1,2
185	161.8	5,6	51.65	5,60	54.9	1,2
186	161.9	5,6	51.80	5,60	54.9	1,2
187	162.0	5,6	51.89	5,60	54.9	1,2
188	162.1	5,6	51.94	5,60	54.9	1,2
189	162.2	5,6	51.95	5,60	54.9	1,2
190	162.3	5,6	52.00	5,60	55.0	1,2
191	162.3	5,6	52.05	5,60	55.0	1,2
192	162.4	5,6	52.10	5,60	55.0	1,2
16 ANS						
Dix-septième année						
193	162.4	5,6	52.13	5,55	55.0	1,2
194	162.5	5,6	52.20	5,55	55.0	1,2
195	162.5	5,6	52.25	5,55	55.0	1,2
196	162.6	5,6	52.30	5,55	55.0	1,2
197	162.6	5,6	52.35	5,55	55.0	1,2
198	162.7	5,6	52.40	5,55	55.0	1,2
199	162.7	5,6	52.45	5,55	55.0	1,2
200	162.7	5,6	52.48	5,55	55.0	1,2
201	162.8	5,6	52.51	5,55	55.0	1,2
202	162.8	5,6	52.54	5,55	55.0	1,2
203	162.8	5,6	52.57	5,55	55.0	1,2
204	162.9	5,6	52.60	5,55	55.1	1,2
17 ANS						
Dix-huitième année						
205	162.9	5,6	52.62	5,55	55.1	1,2
206	162.9	5,6	52.64	5,55	55.1	1,2
207	163.0	5,6	52.66	5,55	55.1	1,2
208	163.0	5,6	52.68	5,55	55.1	1,2
209	163.0	5,6	52.69	5,55	55.1	1,2
210	163.1	5,6	52.70	5,55	55.1	1,2
211	163.1	5,6	52.72	5,55	55.1	1,2
212	163.1	5,6	52.74	5,55	55.1	1,2
213	163.1	5,6	52.76	5,55	55.1	1,2
214	163.2	5,6	52.78	5,55	55.1	1,2
215	163.2	5,6	52.80	5,55	55.1	1,2
216	163.2	5,6	52.80	5,55	55.1	1,2
18 ANS						

اختلاف الطول بـ سم والوزن بـ كغ ومحيط الجمجمة بـ سم شهر بشهر منذ الولادة حتى عمر 18 سنة للإناث حسب Sempé /تابع/

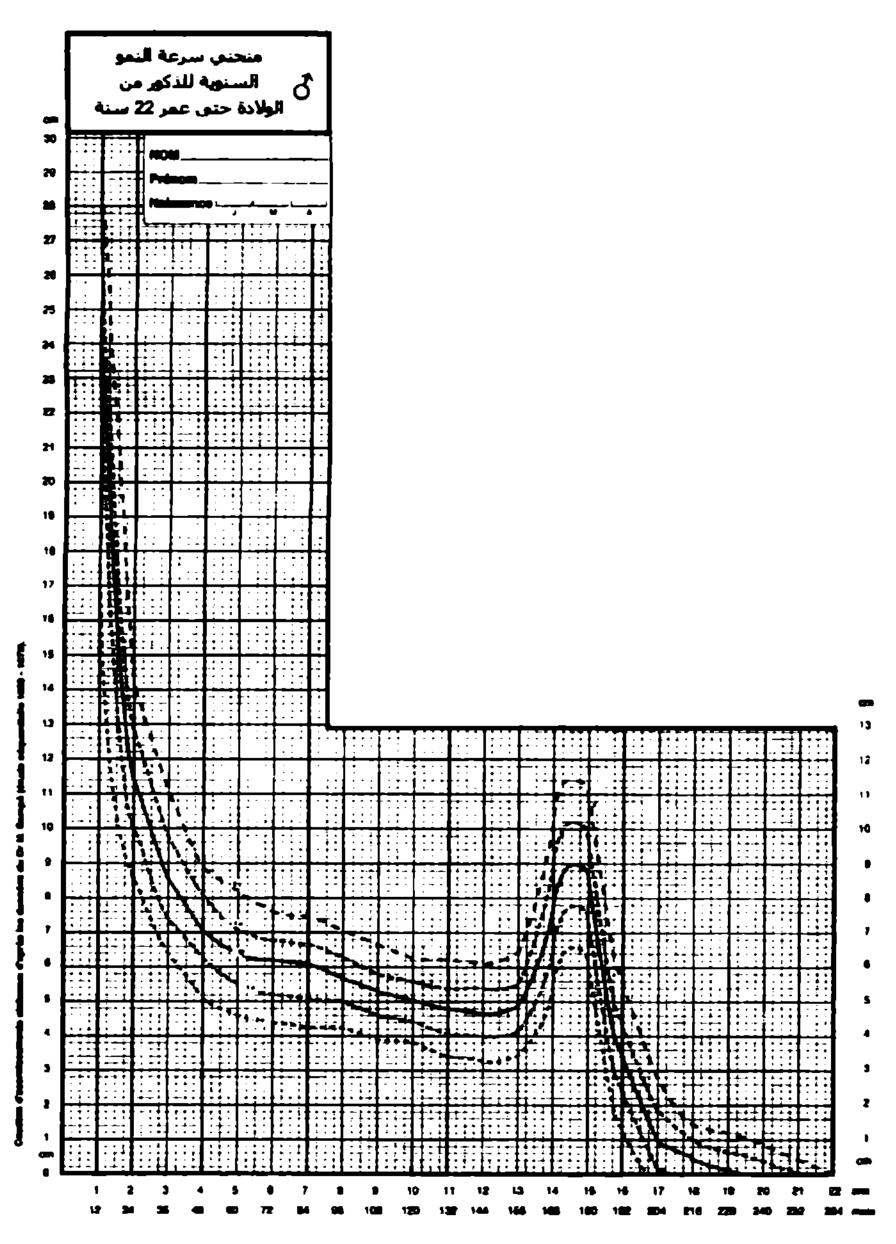
الملحق الثالث

AG*	PN (g)**			TN (cm)***			Périmètre crânien (cm)			Périmètre thoracique (cm)		
	- 2 DS	moy.	+ 2 DS	- 2 DS	moy.	+ 2 DS	- 2 DS	moy.	+ 2 DS	- 2 DS	moy.	+ 2 DS
25	650	850	1 050	31,6	34,6	37,6	20,7	23,2	25,7	16,9	19,8	22,7
26	703	933	1 163	32,6	35,6	38,6	21,4	24,0	26,6	17,3	20,2	23,1
27	746	1 016	1 286	33,5	36,6	39,7	22,1	24,8	27,5	17,9	20,8	23,7
28	813	1 113	1 413	34,5	37,6	40,7	22,9	25,6	28,3	18,4	21,3	24,2
29	898	1 228	1 558	35,6	38,8	42,0	23,9	26,6	29,3	19,1	22,1	25,1
30	1 023	1 373	1 723	36,6	39,9	43,2	24,8	27,6	30,4	20,0	23,0	26,0
31	1 140	1 540	1 940	37,8	41,1	44,4	25,9	28,7	31,5	20,9	24,0	27,1
32	1 277	1 727	2 177	39,0	42,4	45,8	26,8	29,6	32,4	22,0	25,1	28,2
33	1 400	1 900	2 400	40,3	43,7	47,1	27,7	30,5	33,3	23,2	26,3	29,4
34	1 553	2 113	2 673	41,5	45,0	48,5	28,7	31,4	34,1	24,5	27,6	30,7
35	1 717	2 347	2 977	42,7	46,2	49,7	29,6	32,2	34,8	25,5	28,7	31,9
36	1 889	2 589	3 289	43,8	47,4	51,0	30,5	33,0	35,5	26,6	29,8	33,0
37	2 118	2 868	3 618	45,0	48,6	52,2	31,4	33,8	36,2	27,6	30,9	34,2
38	2 333	3 133	3 933	46,1	49,8	53,5	32,0	34,3	36,6	28,9	32,2	35,5
39	2 500	3 360	4 220	47,0	50,7	54,4	32,6	34,8	37,0	29,6	32,9	36,2
40	2 560	3 480	4 400	47,4	51,2	55,0	33,0	35,1	37,2	30,0	33,4	36,8
41	2 617	3 567	4 517	47,9	51,7	55,5	33,2	35,2	37,2	30,2	33,6	37,0
42	2 553	3 513	4 473	47,7	51,5	55,3	33,2	35,1	37,0	30,1	33,5	36,9
43	2 446	3 416	4 386	47,5	51,3	55,1	33,2	35,0	36,8	29,7	33,2	36,7
44+	2 414	3 384	4 354	47,2	51,0	54,8	32,8	34,6	36,4	29,5	33,0	36,5

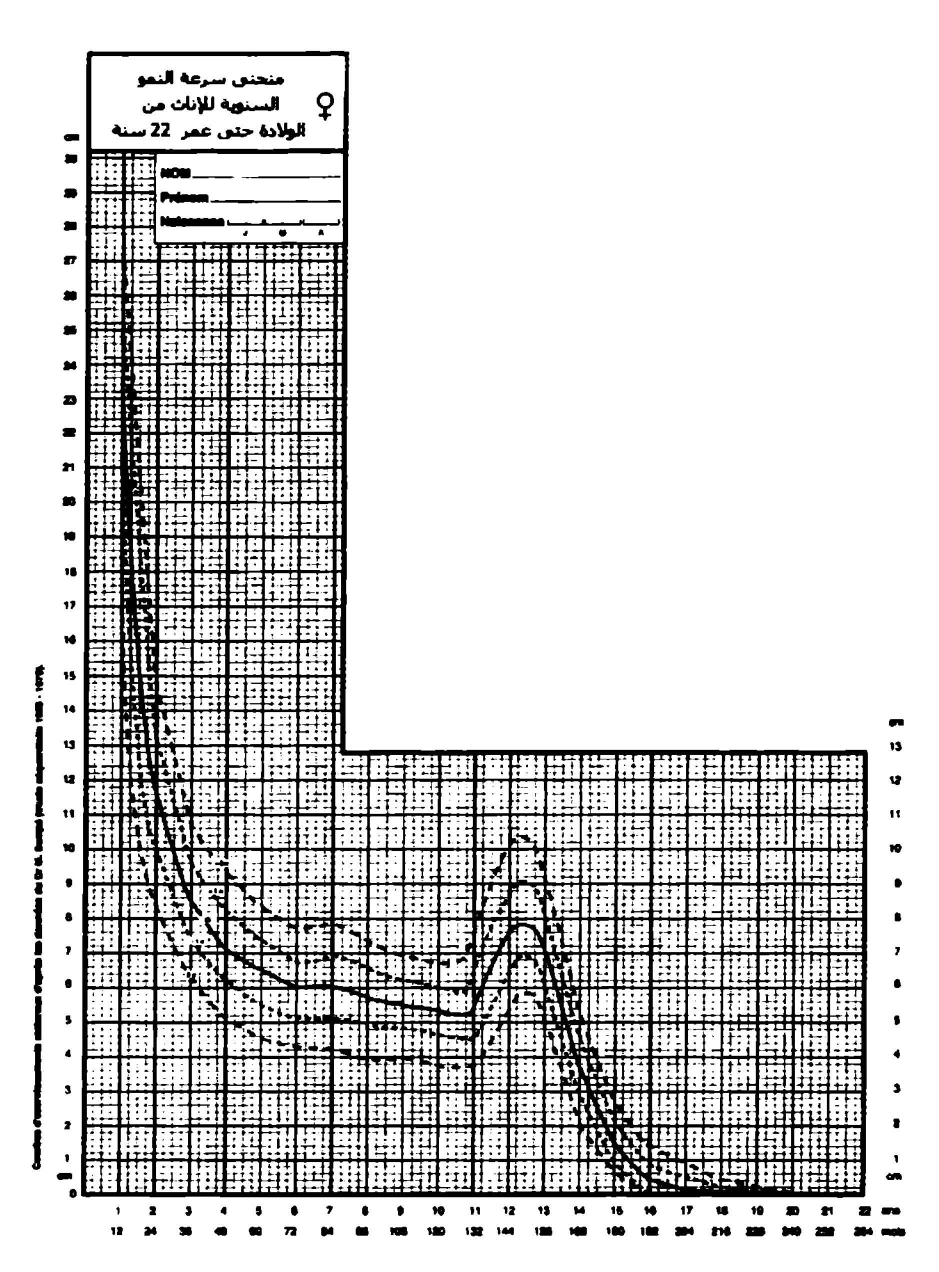
* AG : âge gestationnel exprimé en semaines d'aménorrhée.
** PN : poids moyen de naissance pour l'âge gestationnel.
*** TN : taille moyenne de naissance pour l'âge gestationnel.

الوزن والطول ومحيط الجمجمة عند الولادة بحسب Mac Lean

الملحق الرابع



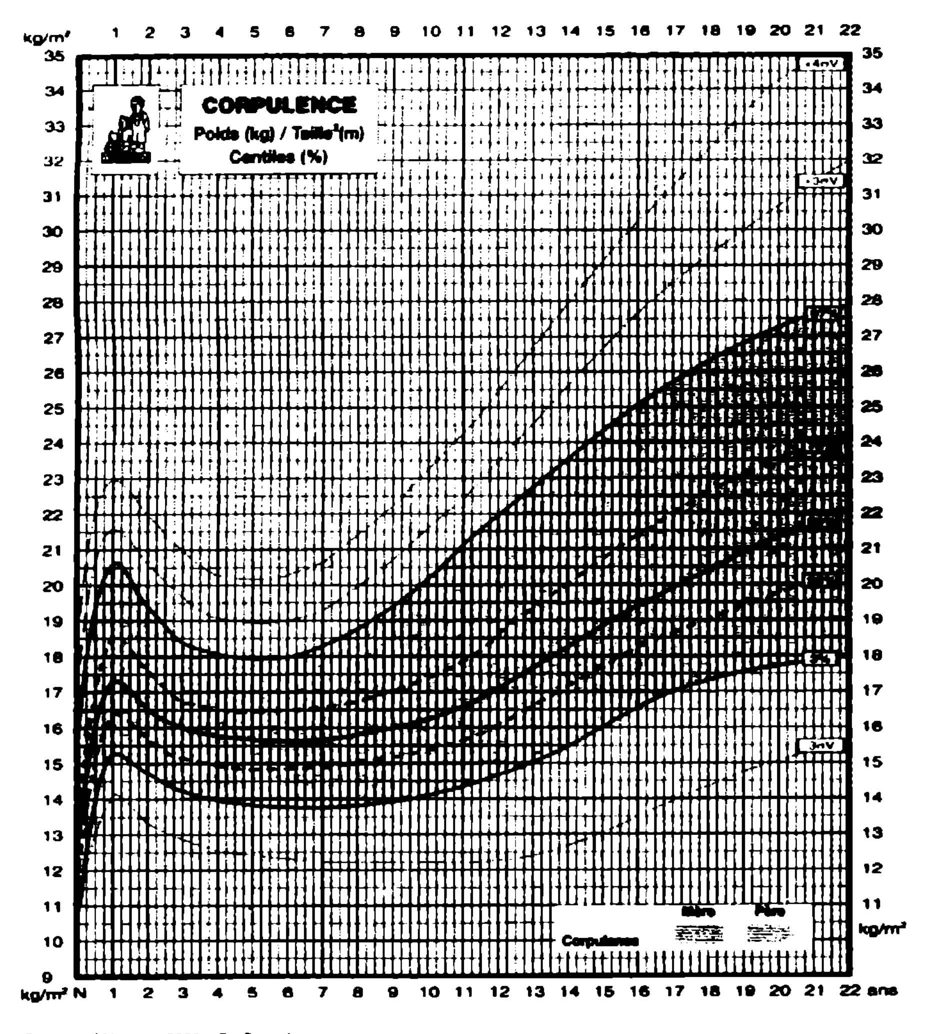
سرعة النمو من الولادة حتى نهاية سن البلوغ عند الذكور بحسب Sempé



سرعة النمو من الولادة حتى نهاية سن البلوغ عند الإناث بحسب Sempé

الملحق الخامس

GARÇONS



منسوب الكتلة الجسدية BMI منذ الولادة حتى نهاية سن البلوغ عند الذكور حسب Roland Cacher



CORPULENCE
Poids (kg) / Taille²(m)
Centiles (%)

Mère Père
Corpulence

kg/m² N 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 ans

منسوب الكتلة الجسدية BMI منذ الولادة حتى نهاية سن البلوغ عند الإناث حسب Roland Cachera

الملحق السادس

Age osseux	Filles			Garçons		
Année-mois	Retardé	Normal*	Avancé	Retardé	Normal*	Avancé
6-0	0,733	0,720		0,680		
6-3	0,742	0,729		0,690		
6-6	0,751	0,738		0,700		
6-9	0,763	0,751		0,709		
7-0	0,770	0,757	0,712	0,718	0,695	0,670
7-3	0,779	0,765	0,722	0,728	0,702	0,676
7-6	0,788	0,772	0,732	0,738	0,709	0,683
7-9	0,797	0,782	0,742	0,747	0,716	0,689
8-0	0,804	0,790	0,750	0,756	0,723	0,696
8-3	0,813	0,801	0,760	0,765	0,731	0,703
8-6	0,823	0,810	0,771	0,773	0,739	0,709
8-9	0,836	0,821	0,784	0,779	0,746	0,715
9-0	0,841	0,827	0,790	0,786	0,752	0,720
9-3	0,851	0,836	0,800	0,794	0,761	0,728
9-6	0,858	0,844	0,809	0,800	0,769	0,734
9-9	0,866	0,853	0,819	0,807	0,777	0,741
10-0	0,874	0,862	0,828	0,812	0,784	0,747
10-3	0,884	0,874	0,841	0,816	0,791	0,753
10-6	0,896	0,884	0,856	0,819	0,795	0,758
10-9	0,907	0,896	0,870	0,821	0,800	0,763
11-0	0,918	0,906	0,883	0,823	0,804	0,767
11-3	0,922	0,910	0,887	0,827	0,812	0,776
11-6	0,926	0,914	0,891	0,832	0,818	0,786
11-9	0,929	0,918	0,897	0,839	0,827	0,800
12-0	0,932	0.922	0,901	0,845	0,834	0,809
12-3	0,942	0.932	0,913	0,852	0,843	0,818

Age osseux	Filles			Garçons		
Année-mois	Retardé	Normal*	Avancé	Retardé	Normal*	Avancé
12-6	0,949	0,941	0,924	0,860	0,853	0,828
12-9	0,957	0,950	0,935	0,869	0,863	0,839
13-0	0,964	0,958	0,945	0,880	0,876	0,850
13-3	0,971	0,967	0,955		0,890	0,863
13-6	0,977	0,974	0,963		0,902	0,875
13-9	0,981	0,978	0,968		0,914	0,890
14-0	0,983	0,980	0,972		0,927	0,905
14-3	0,986	0,983	0,977		0,938	0,918
14-6	0,989	0,986	0,980		0,948	0,930
14-9	0,992	0,988	0,983		0,958	0,943
15-0	0,994	0,990	0,986		0,968	0,958
15-3	0,995	0,991	0,988		0,973	0,967
15-6	0,996	0,993	0,990		0,976	0,971
15-9	0.997	0,994	0,992		0,980	0,976
16-0	0.998	0,996	0,993		0,982	0,980
16-3	0,999	0,996	0,994		0,985	0,983
16-6	0,999	0,997	0,995		0,987	0,985
16-9	0,9995	0,998	0,997		0,989	0,988
17-0	1,00	0,999	0,998		0,991	0,990
17-3					0,993	
17-6		0,9995	0,9995		0,994	
17-9					0,995	
18-0		1,00			0,996	
18-3					0,998	
18-6					1,00	

* Normal : âge osseux en rapport avec l'année correspondant à l'âge chronologique.

La taille de Bayley et Pinneau permet de calculer la taille prédictive d'un enfant dans la mesure où il ne présente pas de grave anomalie de sa croissance. La technique consiste à déterminer l'âge osseux avec la technique de Greulich et Pyle : à se placer à ce niveau sur la colonne de gauche (âge osseux), et à rechercher la valeur du facteur de calcul sur les colonnes de droite en fonction de 2 éléments :
- le sexe de l'enfant ;
- l'aspect avancé, normal ou retardé de l'âge osseux par rapport à l'âge chronologique.

Ensuite on divise la taille de l'enfant par ce facteur.
Exemple : garçon ayant un AO de 10 ans 3/12 avec AO < chronologique, donc facteur de calcul à 0,816 ; calcul de taille prédictive pour une taille mesurée à 133 cm : 133/0,816 = 163 cm.

لائحة Bayley et Pinneau لتوقع الطول للجنسين منذ الولادة حتى نهاية سن البلوغ

الملحق السابع

الطرق المختلفة لاستقصاء إفراز هرمون النمو

- اقترحت اختبارات عديدة لاستقصاء هرمون النمو وكل اختصاصي معتاد على ممارسة نوع معين من الاختبارات لمعرفته في تفسير نتائجه وتجنب آثاره الجانبية.
- سنورد أكثر البرتوكولات ممارسة في الحياة العملية، وكلها تشترك بأنها تطبق على الطفل صباحاً على الريق.
- كما أنه ينصح بتطبيق طريقتين مختلفتين لتأكيد النتيجة النهائية سلباً أو إيجاباً.

اختبار الأورنيتين Test ornithine (Ornicétil) :

- يوضع الطفل تحت حقن مستمر لمحلول فيزيولوجي وريدياً بجرعة صغيرة تبدأ قبل نصف ساعة من بدء الاختبار وتؤخذ العينات الأولى من الهرمون GH (القاعدي) في الزمنين :15- T، T 0
- ثم يبدأ بحقن مادة ornithine بجرعة 20 غ/م^2 (محلول 6.25 غ/100 مل) وتؤخذ العينات من هرمون الـ GH في الأزمنة التالية : 45+ T30 + T15 (حيث نهاية مادة الأورنيتين).
- ثم تؤخذ العينات الأخيرة من هرمون النمو GH في الأزمنة : 60+ T، 90+ T .
- من الآثار الجانبية للاختبار : الغثيانات أثناء حقن مادة الأورنيتين.

اختبار الأرجينين arginine Test:

- تقريباً نفس سير الاختبار السابق لكن يستخدم مكان الأورنيتين مادة كلورالهيدرات الأرجينين 6.5% لمدة 30ساعة وبجرعة 20 غ /م^2 وتؤخذ العينات كما في الاختبار السابق 15- T، T 0 وفي نهاية الحقن 30+ T ثم في الأزمنة التالية :

T +45 ،T +60 ، T +90

اختبار الأرجينين - الأنسولين

arginine – insuline Test

- يتم في الزمن الأول إجراء اختبار الأرجينين السابق، وبعد الزمن T+90 يجـــري حقن الأنسولين بجرعة 0.1U/kg ثم تؤخذ العينات كل 15 دقيقة ولمدة ســـاعة حيث يعاير كل من GH،Glucose
- يوقف الاختبار عند وجود خطر هبوط سكر الدم.

اختبار غليكاجون - بيتاكسلول

glucagon - bétaxolol Test

- هذا الاختبار طويل ولا يطبق عند الأطفال الصغار جداً
- يتم معايرة GH (القاعدي) في الزمن T-120 ثم يعطى عن طريق الفم مادة بيتاكسلول (Kerlone) وبجرعة 0.15 ملغ / كغ وفي الزمن T-30 يبدأ حقن سائل فيزيولـــوجي وفي الزمن T 0 يحقن في العضل 1 ملغ الغيلكاجون وتؤخذ عينات لهرمون النمـــو في الأزمنة التالية : T +60 ،T +90 ، T +120 ، T +150 ، T +180.

اختبار كلونيدين- بيتاكسلول

clinidine - bétaxolol Test

- يعطى عن طريق الفم : – مادة الكلونيدين بجرعة 0.025 ملغ / م^2 من الـــسطح الجسدي، وتعطى مادة بيتاكسلول بجرعة 0.5 ملغ/كغ وتؤخذ عينـــات GH في كل الأزمنة التالية :

0 min، 30 min، 60 min، 90 min، 120 min، 150 min، 180 min .

الملحق الثامن

Laboratoire	Nom	Indications				Présentation	Matériel à injection
		Déficit GH	Turner	Insuf. rénale	RCIU		
Ferring	Zomacton	+	-	-	-	Flacon à 4 U Flacon à 12 U	Seringue Zomajet 2
Lilly	Umatrope	+	+	-	-	Cartouche à 18 U Cartouche à 36 U	Stylo injecteur = Humatropen II
Novo-Nordisk	Norditropine Penset	+	+	-	-	Flacon à 4 U Cartouches à 12 et 24 U	Seringue Stylo injecteur = Nordiject
Sanofi-Synthélabo	Maxomat	+	+	+	+	Flacon à 4 U	Seringue
Serono	Saizen	+	+	-	-	Flacon à 4 U Cartouche à 24 U	Seringue Stylo Easy-Ject.
Pharmacia-Upjohn	Genotonorm	+	+	+	-	Cartouche à 16 U Cartouche à 36 U	Stylo Genotonorm Pen 16 U Stylo Genotonorm Pen 36 U

GH : *Growth Hormone* (Hormone de croissance) ; RCIU : Retard de croissance intra-utérin.

الأشكال الدوائية لهرمون النمو الموجودة في الأسواق مع الاستطبابات

الملحق التاسع

التطويل الجراحي للأطراف

- يلجأ إلى هذه الطريقة عندما تفشل الطرق الأخرى في علاج قصر القامة.
- يجب الحذر عند وضع هذا الاستطباب نظراً لثقل العمل الجراحي واحتمالية حدوث الاختلاطات ودراسة قضية نجاح تكوين النسيج العظمي الذي سيتعرض لعملية قطع بطيء ومستمر.
- سمحت دراسات وتطبيقات كل من الأطباء (Ilizarov وKourgan من صربيا و De Bastini من ايطاليا) من وضع القواعد الأساسية لهذه التقنية الجراحية.

التقنية :

- يستوجب التطويل قطع العظم في منطقة الكردوس métaphyse من جسم العظم للسماح بوضع جهاز يسمح ببناء العظم والتطويل التدريجي باستخدام مثبتات خارجية متحركة مثبتة على أسياخ (طريقة Ilizarov).

الاختلاطات :

- تؤدي طول فترة المعالجة التي تفرضها تقنية التثبيت الخارجي إلى انعكاسات سلبية على سير الحياة العائلية والدراسية.
- طريقة إطالة الأطراف جراحياً مزروعة بالمخاطر وتصنف الاختلاطات ضمن ثلاثة مجموعات :
  - الاختلاطات البسيطة : وهي كثيرة المصادفة مثل:
    - الانتانات السطحية في نقاط دخول المحاور المعدنية.
    - صلابة المفاصل وجمودها مما يتطلب إعادة تأهيلها بالمعالجة الفيزيائية.

- الآلام التي تحتاج للمعالجة المسكنة.

– الاختلاطات المتوسطة الخطورة : أقل مصادفة مثل:

- الانتانات العميقة.
- تغير محاور العظام المطولة مما يضطر الأطباء إلى التدخل الجراحي ثانية للتصحيح.
- عدم التئام العظمي مما يتطلب وضع طعم عظمي أو تغيير طريقة التثبيت.
- حدوث جمود وتصلب المفصل الخطير مما يتطلب عملية إطالة أوتار العضلات.

– الاختلاطات الخطيرة مع عقابيل دائمة :

نادرة الحدوث، والتي لا يمكنها حلها مثل تغير محاور العظام أو الشلل العصبي أو التهاب المفاصل....

الاستطبابات :

- الأطفال قصار القامة في نهاية سن البلوغ وأطوالهم لا تتجاوز المجال 120 - 145 سم مهما اختلفت الأسباب من عدم أو سوء تصنع الغضاريف النمو أو البلوغ الباكر...
- الأطفال قصار القامة الآنف ذكرهم والمؤهلين نفسياً وعائلياً لمثل هذا التداخل الجراحي.

المراجع

- Maladies de la croissance. Med Ther 1996; n spécial de mai.
- Ponte C, Weil J. Croissance normale، croissance pathologique. Wissous, 1997.
- Rochccioli P. Facteurs endocriniens de croissance et leur pathologie. Paris : Doin, 1988.
- Sempé M, Pédron G، Roy-Pernot MP. Auxologie : méthode et - séquences. Paris : Théraplix, 1979.
- Adan L, Souberbielle JC, Brauner R. Management of the short - stature due to pubertal delay in boys.J Endocrinol Metab 1994.

- المعجم الطبي الموحد.

جدول المحتويات





LES PRINCIPES DU TRAITEMENT CHEZ L'ENFANT DE PETITE TAILLE

إن هذا الكتاب موجه للأطباء الممارسين الذين يتعرضون يومياً لحالات قصر القامة عند الأطفال .

من أجل هذا الهدف سعينا في الجزء الأول من هذا الكتاب لوضع المبادئ الأساسية لتدبير حالات قصر القامة عند الأطفال وما يتطلب ذلك من معرفة عميقة لفيزيولوجيا النمو وفهم دقيق للآليات الامراضية المرتبطة باضطرابات النمو وإلمام شامل في تحليل المعطيات السريرية وتجميعها من أجل بناء التشخيص الصحيح الصائب .

ومما نحب التنويه إليه أنه يجب على الطبيب الممارس أن لا يؤجل المواجهة مع مشكلة قصر القامة ويؤخرها مما قد ينتج عن ذلك عواقب لا يمكن تداركها بسبب ضياع الوقت .

في الجزء الثاني من الكتاب حاولنا عرض مجموعة من الحالات بطريقة مبسطة مما يسمح للطبيب الممارس التعرف على الطرق المتبعة في تحليل وتجميع المعطيات لبناء التشخيص الصحيح .

أخيراً أتمنى أن يتمكن الأطباء الممارسين من تقديم العون والمساعدة لكل الأطفال الذين يعانون من مشاكل النمو وتبعاته .